

Synthèse à destination du médecin traitant

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Sclérose latérale amyotrophique

Synthèse à destination du médecin traitant

La Sclérose latérale amyotrophique (SLA) est une maladie neurologique considérée comme rare (incidence = 1,5-2,5/100 000 habitants, de l'ordre de 2500 nouveaux cas par an en France). Elle est caractérisée par l'association de manifestations traduisant la souffrance des neurones moteurs centraux - NMC (hypertonie spastique) et des neurones moteurs spinaux - NMP (déficit de force et amyotrophie) pouvant toucher tous les territoires moteurs des membres (formes périphériques), de l'oropharynx (forme bulbaire) et du tronc (atteinte respiratoire initiale).

Elle survient dans plus de 90% des cas de façon sporadique, des formes génétiques existent sans que les modalités de transmission en soient à ce jour totalement élucidées.

Il n'y pas de marqueur diagnostique fiable. Le diagnostic doit être confirmé par un neurologue expert exerçant dans un Centre de référence ou de recours labellisé car ce diagnostic engage un pronostic grave, des conditions d'annonce spécifique et une prise en charge spécialisée.

Les 11 points suivant résument les principes généraux à connaître :

- Les signes classiques de la maladie sont une perte de force avec amyotrophie dans un territoire focalisé associées à une d'hypertonie de degré variable réunissant les critères d'un syndrome pyramidal. Il faut savoir cependant évoquer un diagnostic précocement sur des signes d'appel parfois trompeurs : fasciculations, crampes, perte de poids, fatigue anormale, dysphonie, troubles de la déglutition, dyspnée sur insuffisance respiratoire restrictive, troubles psycho comportementaux.
- Le diagnostic de SLA est essentiellement clinique et pour cette raison souvent fait avec délai, il doit être validé par l'électroneuromyographie.
- Le temps d'annonce du diagnostic fait partie intégrante du processus de prise en charge globale. Il n'est formalisé que lorsque le diagnostic est confirmé.
- Le riluzole, traitement de fond, doit être instauré dès l'annonce du diagnostic, parallèlement à la demande d'ALD.
- La prise en charge est multidisciplinaire et continue, au mieux coordonnée par un centre SLA en articulation avec le médecin traitant et un réseau de santé dédié. Elle nécessite des bilans réguliers adaptatifs tous les trois mois.
- Les points clés de la surveillance portent sur les troubles moteurs et les éléments du pronostic vital nutritionnels et respiratoires.
- Les symptômes associés doivent être reconnus, évalués et traités régulièrement.
- La dimension rééducative (kinésithérapie, orthophonie, ergothérapie) est indispensable. Elle ne vise pas à la récupération mais à la prévention des raideurs articulaires, à l'adaptation de l'environnement, aux compensations des fonctions perdues et au maintien de l'autonomie.
- Le patient et sa famille doivent pouvoir accéder à un suivi psychologique, parallèlement à la relation médicale telle qu'elle a été établie, de l'annonce de la maladie à la fin de vie.
- Les décisions de suppléance des fonctions vitales, notamment nutritionnelle et respiratoire, nécessitent une démarche collégiale impliquant des professionnels médicaux et paramédicaux spécialisés. Ces décisions doivent être anticipées (directives anticipées) en concertation avec le patient, sa famille et la personne de confiance désignée. Il en est de même pour les situations de fin de vie.
- L'organisation des soins au domicile nécessite une coordination professionnalisée du parcours de soins. Elle doit être anticipée avec la mise en place en temps utile des dossiers de compensation personnalisés auprès des organismes adaptés.