

SCLÉROSE LATÉRALE AMYOTROPHIQUE

UNE MALADIE HÉTÉROGÈNE SUR LE PLAN CLINIQUE

Caractérisée par une dégénérescence des neurones moteurs du cerveau et de la moelle avec accumulation de protéines anormales (TDP43) variable selon le siège de l'atteinte et la vitesse de propagation

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

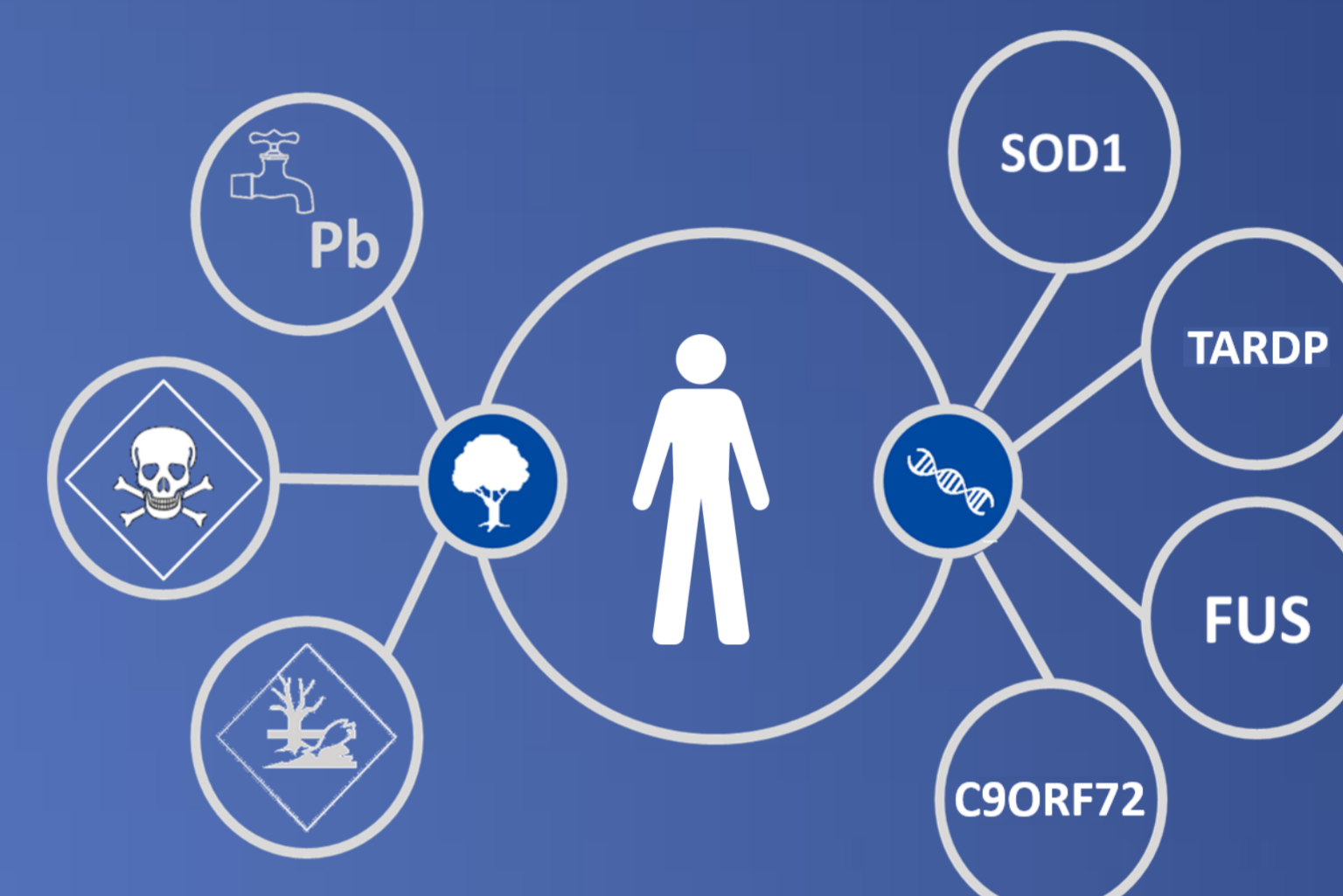
Perte de poids

Difficultés respiratoires

Altération modérée de la cognition et/ou troubles comportementaux
(entre 30 et 50% des cas)

UNE ORIGINE MULTIFACTORIELLE

- ➔ Facteurs environnementaux : rôle incertain (activité physique, métaux lourds, insecticide...)
- ➔ Facteurs génétiques : Plus de 40 gènes identifiés. Les 4 plus fréquents sont : C9ORF72, SOD1, FUS et TARDP
- ➔ 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



environ **6 000**

personnes malades en France



4 à 5

nouveaux cas /jour



60 à 65 ans

âge moyen de début
1,5 hommes/1 femme



1 500 décès/an

UNE PRISE EN CHARGE DES SOINS ORGANISÉE

1 Filière Nationale de Santé Maladies Rares pilotée par le Ministère en Charge de la Santé pour la coordination de tous les acteurs impliqués (Limoges : animateur / Tours : coordonnateur)

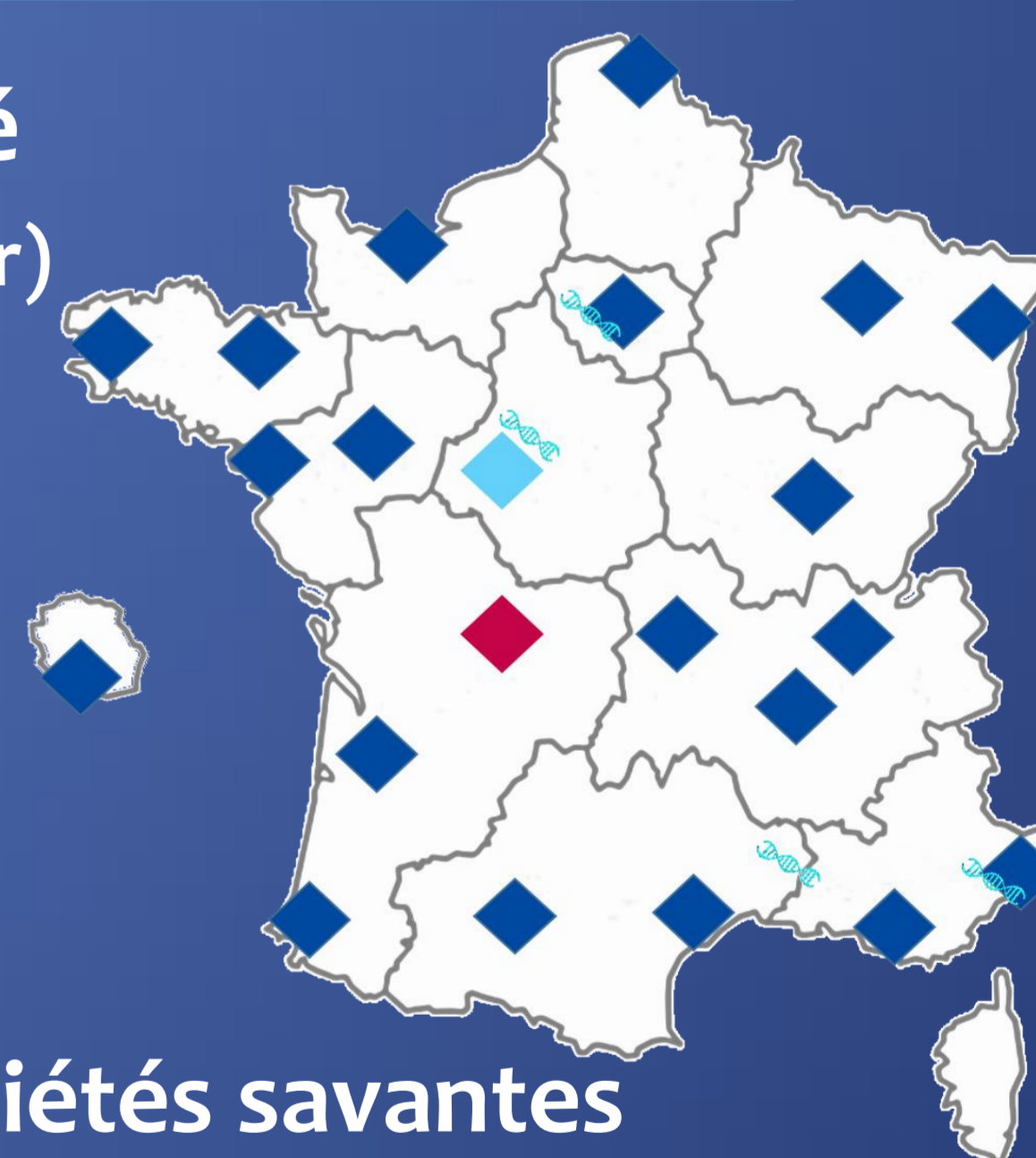
22 Centres de soins de référence pluridisciplinaires et pluri professionnels dans les hôpitaux publics

4 Laboratoires de diagnostic génétique

4 Réseaux de soins labellisés

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)

3 Médicaments d'accès dérogatoire :

- Edaravone IV
- Relyvrio
- Tofersen

1 Consortium labellisé F-CRIN pour la recherche thérapeutique : ACT4ALS-MND

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



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

