

La sclérose latérale amyotrophique

Maladie de Charcot

Maladie de Lou Gherig

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur la sclérose latérale amyotrophique. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que la sclérose latérale amyotrophique ?

La sclérose latérale amyotrophique (SLA), ou maladie de Charcot (du nom du médecin qui l'a décrite au 19^{ème} siècle), est une maladie neurodégénérative caractérisée par un affaiblissement puis une paralysie des muscles des jambes et des bras, des muscles respiratoires, ainsi que des muscles de la déglutition et de la parole. Les fonctions intellectuelles et sensorielles ne sont pas touchées.

C'est une maladie évolutive grave résultant d'une destruction des cellules nerveuses (neurones), qui réduit l'espérance de vie des personnes atteintes.

● Combien de personnes sont atteintes de cette maladie ?

La prévalence de cette maladie (nombre de personnes atteintes dans une population à un moment donné) est estimée à 1 malade sur 25 000 personnes. En France, plus de 800 nouveaux cas sont diagnostiqués chaque année.

● Qui peut en être atteint ?

La maladie affecte un peu plus d'hommes que de femmes. Elle se déclare généralement entre 50 et 70 ans. Les personnes très actives, dont les grands sportifs, sont plus fréquemment touchées.

● Est-elle présente partout dans le monde ?

Certaines régions, dont la Nouvelle-Guinée et le Japon, se caractérisent par une prévalence élevée de SLA (parfois jusqu'à 100 fois supérieure à celle de l'Europe). Des facteurs environnementaux, et notamment alimentaires, pourraient être en cause (la consommation d'une plante toxique, le cycas, a d'ailleurs été évoquée).

● A quoi est-elle due ? Comment expliquer les symptômes ?

La SLA est due à une dégénérescence progressive de certaines cellules nerveuses (ou neurones), les motoneurones. Les motoneurones permettent de transmettre les ordres de mouvement (envoyés par le cerveau) aux muscles qui vont effectuer le mouvement commandé (figure 1). Ces neurones sont situés dans le cerveau (dans la zone appelée cortex moteur), dans la moelle épinière, qui est une sorte de cordon situé à l'intérieur de la colonne vertébrale, prolongeant le cerveau, ainsi que dans le bulbe rachidien (qui assure la jonction entre le cerveau et la moelle épinière).

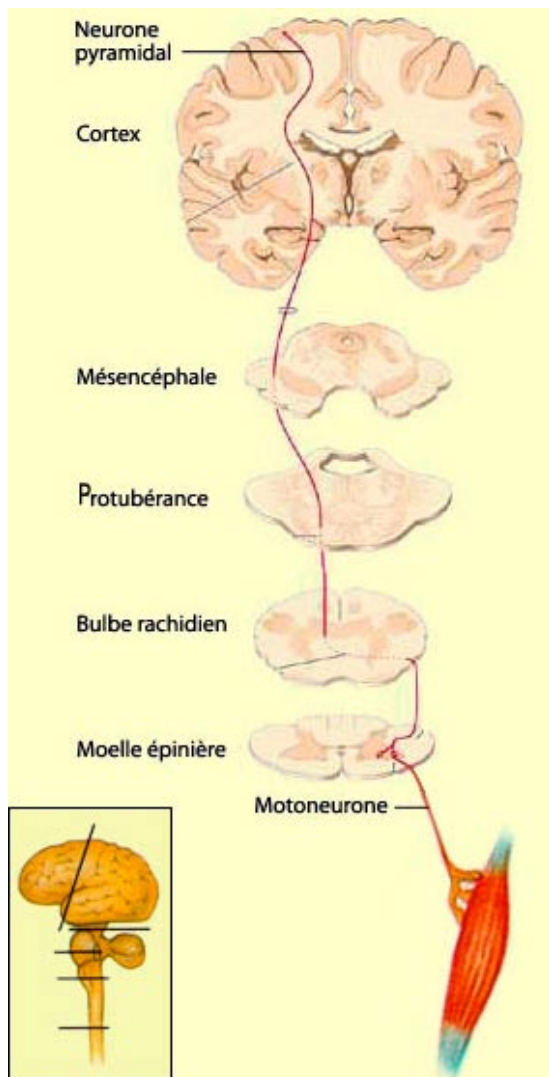


Figure 1
Les motoneurones prennent le relais, dans la moelle épinière, du message envoyé par le cerveau par un premier neurone (neurone pyramidal) pour bouger un muscle. Les motoneurones sont reliés directement aux muscles, par leurs prolongements qui constituent les nerfs. Il existe aussi des motoneurones situés dans le cerveau.
(http://lecerveau.mcgill.ca/flash/d/d_06/d_06_cl/d_06_cl_mou/d_06_cl_mou.html)

Au cours de la SLA, les motoneurones meurent (ou dégèrent) progressivement. Par conséquent, les muscles qui ne sont plus stimulés deviennent inactifs, s'affaiblissent et perdent du volume. On parle d'atrophie musculaire ou d'amyotrophie.

A mesure que la maladie évolue, les activités simples comme le langage, la marche, les mouvements des mains, la déglutition, deviennent progressivement difficiles ou impossibles.

On ne connaît pas les causes exactes de la dégénérescence des motoneurones, mais plusieurs théories sont actuellement discutées par les scientifiques. Il a notamment été mis en évidence que des personnes atteintes de SLA présentaient des anomalies au niveau du glutamate, un « messenger » qui intervient dans la transmission des messages nerveux. Un niveau trop élevé de glutamate pourrait être responsable de l'épuisement des neurones.

Une autre hypothèse évoque un dérèglement d'un « facteur de croissance », substance qui

permet de favoriser la croissance de certaines cellules, qui pourrait entraîner la dégénérescence des motoneurones.

Il semble également qu'une réaction d'inflammation anormale puisse survenir au niveau des motoneurones. Une autre piste concerne les éléments qui produisent l'énergie au sein des cellules, les mitochondries. Dans les motoneurones lésés dans la SLA, les mitochondries semblent en voie de dégénérescence, ce qui pourrait expliquer la mort des motoneurones.

Enfin, chez les personnes atteintes de SLA, les mécanismes naturels de mort cellulaire (apoptose) pourraient se déclencher trop tôt et trop rapidement.

La SLA pourrait être due à une combinaison de ces différentes hypothèses, qui font toutes l'objet de programmes de recherche.

● Est-elle contagieuse ?

La SLA n'est pas contagieuse.

● Quelles en sont les manifestations ?

Tous les muscles qui assurent les mouvements du corps (muscles moteurs) peuvent être touchés par la maladie, notamment les muscles des bras, des jambes, de la parole, de la déglutition et de la respiration. Cependant, quelle que soit la forme que prend la maladie, les fonctions sensorielles (capacité de goûter, voir, sentir, entendre et toucher), les fonctions sexuelles, urinaires et les fonctions intellectuelles du malade ne sont pas altérées. La dégénérescence des neurones n'entraîne pas de douleurs « physiques » à proprement parler, mais certaines douleurs musculaires ou articulaires sont souvent rencontrées.

La SLA peut se présenter sous deux formes principales : la forme « spinale » (qui débute par l'atteinte d'un membre), et la forme « bulbaire » (qui débute par l'atteinte des muscles de la bouche). La forme spinale représente deux tiers des cas, et affecte davantage les hommes vers l'âge de 55 ans. Elle est due à la dégénérescence des motoneurones situés dans la moelle épinière. La forme bulbaire concerne plutôt les femmes et apparaît vers 60-65 ans, et correspond à la dégénérescence des motoneurones situés dans la région du cerveau qui commande, entre autres, les mouvements de la langue et du palais (le « bulbe rachidien »).

Ces deux formes peuvent se succéder ou se développer simultanément, la maladie progresse presque toujours vers une forme complète (spinale et bulbaire).

Forme spinale

La maladie débute en général par une sensation de faiblesse d'une partie d'un membre, accompagnée de petites contractions ou secousses musculaires involontaires (fasciculations). Ces contractions s'accompagnent de crampes, de contractures douloureuses et d'une sensation de raideur (ou ankylose) dans les articulations et les membres, et rendent peu à peu les mouvements difficiles. Les premiers symptômes incluent des difficultés de coordination des mouvements, le manque de précision de certains gestes (ou le fait de lâcher involontairement un objet), une gêne à la marche, des troubles de l'équilibre, et/ou des chutes. Ces troubles s'accroissent peu à peu et s'associent à une fatigue générale. Tous les membres finissent par être atteints, mais de façon asymétrique (un côté est plus touché que l'autre).

La fonte musculaire (amyotrophie) survient plus ou moins rapidement. Le malade maigrit, souvent en partie à cause de l'amyotrophie.

Forme bulbaire

Dans la forme bulbaire, les premiers symptômes sont des difficultés à articuler ou à prononcer certains mots, des changements de voix (elle devient rauque, faible ou nasillarde). Le malade éprouve également des difficultés à mâcher, à bouger la langue et le visage, et à avaler (et donc à manger et à boire). Même le fait d'avaler sa salive devient source de problème : le malade avale souvent « de travers » (on parle de fausses routes, qui correspondent au passage de la salive ou des aliments dans les voies respiratoires). L'affaiblissement des muscles de la bouche et de la gorge conduit en effet à des problèmes de déglutition, elle ne se fait plus automatiquement. Le malade est souvent gêné par une salivation abondante (hypersalivation) ou au contraire par une sécheresse excessive de la bouche.

Certaines personnes atteintes subissent des périodes de rires ou de pleurs involontaires, ce qui est très déconcertant pour l'entourage.

L'évolution se fait vers une aggravation progressive, sur des années. Une fatigue importante, souvent matinale, accompagne les autres symptômes.

Dans les stades plus avancés de la maladie, des difficultés à respirer surviennent parce que les neurones qui contrôlent les muscles respiratoires sont atteints.

D'autres symptômes apparaissent, comme une constipation, un amaigrissement important, des troubles de la circulation sanguine dus à l'immobilité (avec parfois des sensations de picotements sur la peau, les paresthésies), et des troubles du sommeil.

Les capacités intellectuelles ne sont pratiquement jamais altérées par la SLA : le malade reste donc tout à fait lucide tout au long de la maladie.

● Quelle est son évolution ?

La SLA est une maladie neurodégénérative, ce qui signifie que le processus de destruction des neurones se poursuit tout au long de la maladie et est inévitable. Il s'agit donc d'une maladie qui devient rapidement handicapante (au niveau moteur) et qui réduit considérablement l'espérance de vie. La maladie évolue à un rythme différent d'une personne atteinte à l'autre, et il est impossible de prévoir la durée d'évolution de la maladie. La forme de SLA à début bulbaire se caractérise par une évolution plus rapide. L'espérance de vie d'une personne atteinte de la SLA est d'environ 3 à 5 ans après le diagnostic. Cependant, avec l'amélioration de la prise en charge, 20 % des personnes atteintes vivent cinq ans ou plus après le diagnostic, et 10 % vivent plus de 10 ans ou plus.

Il existe aussi des formes bénignes de la maladie qui restent stables sur plus de 30 ans, mais elles sont rares.

Les difficultés à respirer liées à la paralysie des muscles respiratoires et aux infections respiratoires (qui peuvent être favorisées par les troubles de la déglutition) sont la cause la plus fréquente de décès.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic de cette maladie ? Quels sont les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Il n'existe pas de test spécifique pour diagnostiquer une SLA. Comme les premiers symptômes peuvent être assez discrets (crampes, faiblesse de la main, modification de la voix),

les médecins ont parfois du mal à faire le diagnostic. Ils doivent avant tout « éliminer » les maladies proches de la SLA.

Pour ce faire, un électromyogramme (EMG) est systématiquement effectué. Il s'agit d'un examen qui permet d'évaluer l'atteinte des muscles à l'aide de petites aiguilles (électrodes) mises en contact avec les différents muscles. En cas de SLA, l'électromyogramme révèle que les muscles fonctionnent bien, mais que les nerfs (et donc les motoneurones) qui leur donnent les ordres sont affaiblis. On parle de « dénervation », qui survient avant tout au niveau des muscles des membres, du cou, et du thorax.

Le scanner ou l'IRM (imagerie par résonance magnétique) sont également utilisés pour vérifier que les symptômes ne sont pas dus à une blessure ou une anomalie de la moelle épinière (située dans la colonne vertébrale) ou du cerveau.

Une ponction lombaire peut être réalisée. Elle consiste à prélever le liquide circulant autour de la moelle épinière (le liquide céphalo-rachidien) pour vérifier qu'il n'y a pas d'infection. La ponction lombaire se fait à l'aide d'une aiguille enfoncée à l'intérieur de la colonne vertébrale dans le bas du dos. L'analyse du liquide est normale en cas de SLA.

● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

Un certain nombre d'affections proches de la SLA se manifestent aussi par des faiblesses musculaires, des crampes, des petites contractions musculaires... et notamment :

- les tumeurs situées aux alentours de la moelle épinière et provoquant sa compression, et donc des problèmes de transmission des messages nerveux
- certaines intoxications (notamment au plomb, à l'arsenic et à l'aluminium)
- certaines maladies infectieuses à manifestations neurologiques, dont la brucellose, la maladie de Lyme...
- les maladies de la moelle épinière (myélopathies) ou certaines maladies musculaires
- les autres maladies des neurones moteurs ou des nerfs, et notamment les amyotrophies spinales, la maladie de Kennedy, la neuropathie motrice multifocale avec blocs de conduction...

L'IRM de la moelle épinière et du cerveau et l'examen du liquide céphalo-rachidien permettent d'écarter certaines de ces affections.

● **Peut-on dépister cette maladie avant qu'elle ne se déclare ?**

Non, on ne peut pas dépister cette maladie avant qu'elle ne se déclare.

Les aspects génétiques

● **Quels sont les risques de transmission ?**

Dans la majorité des cas, la maladie est sporadique, c'est-à-dire qu'elle atteint une personne de manière isolée. Cependant, dans 5 à 10 % des cas, la SLA est « familiale » (elle touche plusieurs membres d'une même famille).

Les formes familiales se déclarent souvent plus tôt (avant 50 ans en moyenne) et leur

évolution est généralement plus rapide, mais les symptômes sont les mêmes que ceux des SLA non familiales.

On sait que 10 à 20 % des formes familiales de SLA sont dues à l'anomalie (mutation) d'un gène appelé *SOD1*. Pour les 80 à 90 % des SLA familiales restantes, d'autres gènes sont impliqués mais ne sont pas encore clairement identifiés.

Si c'est le gène *SOD1* qui est en cause, la transmission est autosomique dominante, ce qui signifie que la maladie peut se transmettre de génération en génération, un malade ayant un risque sur deux de transmettre la maladie à chacun de ses enfants à chaque grossesse, quel que soit leur sexe. Cela concerne environ 2 % de toutes les SLA.

● **Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ? Peut-on faire un dépistage ?**

Le risque, pour un autre membre de la famille, de développer une SLA, est faible, sauf dans les formes familiales.

A l'heure actuelle, en l'absence de connaissances de tous les gènes impliqués dans les formes familiales, il n'est pas possible de déterminer avec certitude si une personne malade est, ou non, atteinte d'une forme familiale par un examen biologique. La seule méthode disponible est l'investigation de l'histoire de la famille, à la recherche d'autres cas, suivie d'un examen génétique à la recherche d'une mutation présente chez les personnes malades et absente chez les personnes non malades de la famille (seule façon de prouver qu'il y a un lien entre la mutation et la maladie, car beaucoup de mutations n'entraîne pas de maladie).

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● **Existe-t-il un traitement pour la SLA ?**

Il n'existe pas de traitement qui guérit cette maladie. Un seul médicament, le riluzole, permet de ralentir l'évolution de la maladie. Il diminue le taux de glutamate, ce messager nerveux qui se trouve peut-être en trop grande quantité chez les personnes atteintes de SLA. Il est en général prescrit dès que la maladie est suspectée.

En outre, certains médicaments permettent d'atténuer les symptômes (*voir « quelles sont les autres options thérapeutiques ? »*) et des mesures non médicamenteuses peuvent être mises en place pour soulager et accompagner les personnes atteintes. Ainsi, un travail de maîtrise de soi et de ses émotions, un accompagnement psychologique (*voir « Un soutien psychologique est-il souhaitable ? »*), des séances de kinésithérapie, de rééducation ou d'orthophonie peuvent aider les malades à maintenir la souplesse des muscles, et à conserver leur autonomie et leur capacité à communiquer le plus longtemps possible.

Marche et mouvements

L'affaiblissement musculaire progressif entraîne des chutes imprévisibles souvent dangereuses (blessures à la tête, fractures...), surtout qu'au début de la maladie, le désir de continuer à faire des activités (marcher, faire du vélo) est tel qu'il peut conduire à « ignorer » les symptômes. Pour éviter de se blesser, ce qui risquerait d'accélérer l'évolution de la maladie, il est donc recommandé de s'aider d'une canne si besoin. Les séances de kinésithérapie sont primordiales pour maintenir la souplesse des muscles. Cependant, les exercices ne permet-

tront aucunement de redonner de la force aux muscles affaiblis : ils permettent simplement d'entretenir les fonctions musculaires restantes.

Des pratiques douces, à faire soi-même, éventuellement accompagnées de techniques de relaxation (respiration, concentration, massages, étirements...) peuvent également aider à maintenir sa capacité musculaire le plus longtemps possible.

Lorsque la marche devient de plus en plus pénible et risquée, des aides techniques peuvent être proposées au malade : un déambulateur, des orthèses (appareillages destinés à soutenir un membre ou une articulation), puis un fauteuil roulant. Accepter de se servir d'un fauteuil roulant est une étape psychologique difficile à franchir, mais cela peut permettre « d'économiser » de l'énergie pour d'autres activités et de rester ainsi plus autonome.

Aménagement du domicile

Un ergothérapeute, personne qui aide à la rééducation des personnes atteintes de déficience physique ou psychique, peut évaluer les difficultés qu'a le malade à accomplir des gestes simples : se lever de son lit, s'asseoir, prendre sa douche... Il pourra mettre en œuvre des aides matérielles (barres d'appui par exemple), techniques (apprendre à faire ces gestes autrement), et éventuellement suggérer l'intervention d'une aide à domicile.

L'aménagement du domicile est souvent nécessaire pour assurer le plus de confort possible au malade, surtout s'il se déplace en fauteuil roulant. L'installation d'un lit ou d'un matelas spécialement conçu pour les personnes handicapées peut apporter un réel confort au malade.

Communication

Au même titre que les séances de kinésithérapie, une rééducation du langage et de la déglutition auprès d'un orthophoniste permet de préserver au mieux l'usage de la parole mais aussi de limiter les troubles de la déglutition et donc de rendre les repas plus sûrs (en diminuant le nombre de fausses routes). Lorsque la parole ou le mouvement des mains (tourner les pages d'un livre par exemple) deviennent impossibles, plusieurs moyens de communication et de distraction mis au point pour les personnes handicapées permettent de maintenir le contact avec son entourage, de naviguer sur Internet, de lire...

Ainsi, des tourne-page électriques et une grande variété d'appareils d'aide à la communication, de synthétiseur de la parole à partir d'un texte, des logiciels de composition de phrases assistée, offrent un peu d'autonomie aux malades paralysés.

Il existe des ordinateurs configurés pour ces malades, avec des contacteurs (sortes de souris) adaptés aux capacités de chacun (c'est-à-dire actionnés par l'endroit ou la fonction du corps qui peut encore être mobilisé : souffle, joue, doigt...).

Alimentation

L'amaigrissement est généralement très important au cours de la SLA. Il est dû à la fonte musculaire, mais aussi aux difficultés croissantes d'alimentation, à l'inconfort ressenti lors des repas, mais aussi parfois à une perte d'appétit liée à la dépression. De nombreux malades sont en état de dénutrition ou de déshydratation, ce qui ne fait qu'aggraver leur faiblesse musculaire.

Une consultation auprès d'un diététicien peut permettre de mettre en place un régime adapté aux besoins nutritionnels du malade, en y associant éventuellement des compléments alimentaires. Pour limiter les troubles de la déglutition et donc l'angoisse d'une fausse route et d'un étouffement, les repas peuvent être mixés et l'eau peut être épaissie avec un gélifiant pour être plus facile à avaler. Certaines techniques, enseignées par

l'équipe soignante, peuvent aider à limiter les fausses routes (positionnement adapté de la tête, de la cuillère, de la tasse...).

Cependant, au fur et à mesure de l'évolution de la maladie, les personnes atteintes auront de plus en plus de mal à prendre leurs repas « normalement ». Une aide à l'alimentation devient alors nécessaire et une gastrostomie peut être mise en place. La gastrostomie est une intervention qui consiste à poser un petit tuyau plastique reliant directement l'estomac à la paroi extérieure du ventre. Elle a pour but de mettre en place une sonde qui permettra d'introduire des aliments liquides directement dans l'estomac (nutrition entérale). La gastrostomie n'empêche pas de maintenir en parallèle une alimentation « normale » bien qu'en moindre quantité, afin de préserver le plaisir de manger certaines choses.

Ces mesures invasives permettent de s'alimenter mieux et sans risque et offrent des bénéfices immédiats. Elles permettent de limiter les fausses routes et de diminuer ainsi le risque d'infection respiratoire. Il est recommandé d'installer la gastrostomie relativement tôt, pour que le malade puisse s'y habituer progressivement.

Respiration

La fonction respiratoire doit faire l'objet d'une attention et d'une surveillance particulières. Lorsque les muscles respiratoires sont atteints, des séances de kinésithérapie respiratoire destinées à « évacuer » les sécrétions bronchiques doivent être mises en place. Elles sont réalisées au début par un kinésithérapeute mais l'entourage du malade peut apprendre à les pratiquer. En fait, elles permettent de faire tousser et expectorer le malade, parce que le mécanisme naturel de la toux ne fonctionne plus. Parfois, des appareils « d'aide à la toux » (sous forme de masque naso-buccal) sont utilisés.

Cependant, la respiration des personnes atteintes de SLA finit le plus souvent par devenir insuffisante, créant des troubles du sommeil, des maux de tête, un essoufflement, une somnolence, une fatigue... Le malade (et sa famille) doit alors envisager l'emploi ou non d'un système de ventilation mécanique (oxygénation artificielle).

Une ventilation non invasive (VNI) est utilisée en premier lieu. Elle fait appel à un appareil qui envoie de l'air par l'intermédiaire d'embouts placés dans les narines, ou par un masque nasal ou naso-buccal (posé sur le nez et la bouche).

En fonction des difficultés respiratoires, la durée de ventilation peut être en premier lieu partielle (la nuit, quelques heures dans la journée), puis totale (24 heures sur 24).

En cas d'infection pulmonaire qui aggrave les difficultés respiratoires, un tube glissé par le nez dans la trachée (intubation) et relié à un respirateur peut être utilisé de façon provisoire en attendant la guérison de l'infection.

Lorsque les différents modes de ventilation non invasive ne sont plus assez efficaces ou lorsque les séances de ventilation sont de plus en plus longues, il est important d'aborder le sujet de la trachéotomie, qui peut ou non être effectuée. Une trachéotomie est une ouverture faite dans la trachée par chirurgie, au niveau du cou, qui permet de faire passer un tube (canule) qui, relié au respirateur, assurera l'assistance respiratoire (figure 2).

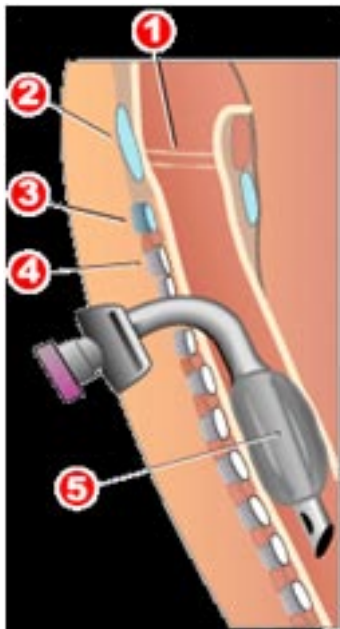


Figure 2
Trachéotomie
1 - cordes vocales et trachée
2 - cartilage thyroïde
3 - cartilage cricoïde
4 - cartilages de la trachée
5 - ballon de fixation de la canule (tube)
(<http://en.wikipedia.org/wiki/Tracheotomy>)

La mise en place d'une trachéotomie doit relever, dans la mesure du possible, d'une discussion entre l'équipe médicale et la personne concernée et son entourage. Ces derniers, pour évaluer les avantages et les inconvénients de ce geste, doivent bénéficier au préalable d'une information claire et complète. Il s'agit en effet d'une ventilation « invasive » définitive, qui marque une étape de la maladie et prolonge la durée de vie des personnes atteintes. Il est donc important que chaque malade puisse rester maître des décisions qui concernent son maintien en vie. Or, la trachéotomie est souvent réalisée dans l'urgence par une équipe médicale appelée en cas de « détresse » respiratoire du malade. Avant qu'une intervention d'urgence soit nécessaire, il est donc préférable que le malade ait exprimé clairement son désir ou non d'être maintenu en vie de manière artificielle.

● Quelles sont les autres options thérapeutiques ?

En plus de ces mesures d'aide à la vie quotidienne, les principaux symptômes associés à la SLA (crampes, constipation, troubles du sommeil, dépression...) peuvent faire l'objet d'un traitement par médicaments.

Crampes et douleurs

Les crampes musculaires sont très courantes chez les personnes atteintes de SLA. Il est important de garder les muscles au chaud, et de les étirer doucement ou les faire étirer par un kinésithérapeute. Des médicaments comme la quinine sont alors recommandés en plus. D'autres médicaments qui permettent de décontracter les muscles (myorelaxants, de type baclofène ou dantrolène) sont parfois utiles.

Les douleurs musculaires ou articulaires qui surviennent en raison de la fonte des muscles peuvent être soulagées par des étirements après chaque contraction et, si cela ne suffit pas, par des anti-douleurs (antalgiques) forts (paracétamol et codéine, morphine).

Fatigue

La fatigue, surtout matinale, est l'un des symptômes principaux de la SLA. Il est recommandé de faire des siestes régulières et de limiter les activités qui aggraveraient la fatigue. Les médicaments stimulants sont déconseillés.

Anxiété et dépression

Ce sont des symptômes très fréquents au cours de la SLA. Des antidépresseurs tels que l'amitriptyline peuvent aider ponctuellement les personnes qui en ressentent le besoin. L'équilibre psychologique peut être retrouvé et entretenu par un travail personnel ou de groupe encadré par un psychothérapeute.

Troubles du sommeil

Les troubles du sommeil sont dus entre autres à l'inconfort lié à l'absence de changement de position pendant la nuit. L'anxiété peut également être source d'insomnie. Dans certains cas, des médicaments comme les benzodiazépines, aux propriétés relaxantes et anxiolytiques, peuvent être recommandés. Cependant, en cas de difficultés respiratoires nocturnes, ces médicaments ne sont pas prescrits. Les exercices de relaxation et de respiration sont souvent d'une grande aide pour favoriser le sommeil.

Constipation

La constipation est un symptôme presque constant au cours de la SLA. Un régime approprié, certains massages abdominaux et des médicaments laxatifs comme le lactulose ou le sorbitol peuvent faciliter le transit intestinal.

Rires et pleurs incontrôlables

Les épisodes de rires ou de pleurs sans rapport avec l'état émotionnel sont très perturbants pour le malade et l'entourage. Certains médicaments, comme l'amitriptyline, un antidépresseur, peuvent réguler ces « crises ».

Hypersalivation et hygiène buccale

La salivation excessive peut poser des problèmes d'inconfort et d'image de soi. Des médicaments tels que l'amitriptyline ou la clomipramine, l'atropine, ou l'ipratropium bromure en spray peuvent être utilisés pour assécher la bouche ou épaissir la salive, mais sont la plupart du temps insuffisants.

Il devient difficile de se brosser les dents et donc de garder une bonne hygiène dentaire. Les soins dentaires doivent être effectués par un dentiste qui connaît la maladie et ses effets. De plus, certains malades atteints de la forme bulbaire de la SLA souffrent d'un épaissement de la langue. Celle-ci peut être nettoyée à l'aide d'une petite éponge ou avec une serviette mouillée.

Un aspirateur de sécrétions peut éventuellement être employé pour nettoyer les résidus d'aliments et éliminer les excès de salive.

Infections respiratoires

La faiblesse des muscles respiratoires et les fausses routes alimentaires à répétition peuvent augmenter le risque d'infections pulmonaires. Des antibiotiques sont parfois prescrits en prévention.

Soins palliatifs

En phase terminale de la maladie, des soins palliatifs sont mis en place. Le but des soins palliatifs est d'offrir la meilleure qualité de vie possible aux malades et de les accompagner en fin de vie. Ce sont des traitements et des soins d'accompagnement physiques et psychologiques, prodigués en institution ou à domicile.

● **Quelles seront les conséquences du traitement pour la vie quotidienne ?**

La vie quotidienne sera bouleversée par la maladie, et certains soins lourds devront éventuellement être prodigués par des aides à domicile, notamment la toilette, l'entretien des appareils de ventilation, les déplacements...

Si une trachéotomie est réalisée, l'adaptation du malade et de son entourage peut nécessiter du temps. Par ailleurs, des règles d'hygiène strictes doivent être respectées, par exemple pour aspirer les sécrétions (ou mucosités) qui se forment dans la trachée du malade. Une garde est indispensable en permanence, de jour comme de nuit, pour réaliser les aspirations. Elle est la plupart du temps laissée à la charge des familles, ce qui nécessite une réorganisation complète du mode de vie.

● **Quels bénéfices attendre des traitements ?**

Dans l'état actuel des connaissances et de la recherche, l'évolution de la SLA est telle que la dégénérescence des neurones est inévitable, quelles que soient les mesures entreprises pour diminuer les symptômes. L'encadrement et le soutien au malade, notamment par les thérapies physiques, permettent d'utiliser au mieux les capacités physiques de la personne malade l'autonomie le plus longtemps possible.

Les différents médicaments et un travail sur soi peuvent rendre certains aspects de la maladie moins difficiles à vivre.

● **Quels sont les risques des traitements ?**

Le riluzole est en général bien toléré. Il peut cependant entraîner des effets indésirables : troubles digestifs, douleurs abdominales, étourdissements, accélération du rythme cardiaque (tachycardie), fatigue importante. Rarement, il entraîne des réactions allergiques qui nécessitent l'arrêt du traitement. Les autres médicaments proposés peuvent également avoir des effets secondaires gênants qu'il faut signaler au médecin.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

A chaque stade de la maladie, un soutien psychologique est nécessaire pour le malade et pour son entourage.

L'annonce du diagnostic, et donc de la sévérité du pronostic, est un moment extrêmement difficile où se mêlent sentiments d'impuissance, de colère, d'injustice et de désespoir.

L'acceptation de la maladie peut prendre beaucoup de temps, et est d'autant plus difficile que l'évolution peut être extrêmement rapide et que le malade se sent vite prisonnier de son propre corps. Pour le malade, la perte progressive de son autonomie physique est d'autant plus pénible que ses facultés intellectuelles restent intactes et qu'il est parfaitement lucide, témoin de l'évolution de sa maladie. Au-delà de la perte de la mobilité, la perte de la parole et de la capacité à communiquer est particulièrement mal vécue. La SLA s'accompagne très fréquemment de symptômes dépressifs et d'un repli sur soi auquel un psychologue peut aider à faire face.

Le soutien psychologique est également important pour soutenir le malade dans ses décisions, qui sont parfois contraires à ce que souhaiterait la famille, et pour l'aider à voir

« clair » en mettant de côté son ressentiment et sa colère.

Par ailleurs, la maladie bouleverse l'entourage (conjoint et enfants surtout), et tous les médecins s'accordent à dire que les troubles psychologiques sont souvent plus importants chez ces derniers que chez les malades eux-mêmes. Les « aidants » doivent donc bénéficier d'une aide psychologique qui permet d'améliorer leur qualité de vie mais également celle du malade. Cette aide permet aussi d'accompagner le malade dans toutes les démarches et les décisions difficiles à prendre, en respectant ses choix parfois malgré soi.

● **Que peut-on faire soi-même pour se soigner ?**

La participation active du malade (et de son entourage) aux soins et aux exercices de rééducation est primordiale pour l'efficacité et le bon déroulement de la prise en charge.

● **Comment se faire suivre ?**

La prise en charge doit se faire dans un centre spécialisé dans la SLA.

L'état de santé des personnes atteintes y sera régulièrement évalué (bilan tous les 3 mois), et notamment leur état nutritionnel et leur capacité respiratoire, pour éventuellement mettre en place les mesures nécessaires.

Une évaluation de la force musculaire est également réalisée pour adapter le traitement et les appareillages.

S'il existe des troubles marqués du sommeil, un enregistrement du sommeil et de la respiration nocturne peut être réalisé chez soi ou à l'hôpital (oxymétrie nocturne).

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

Il faut signaler le traitement en cours, pour éviter les interactions médicamenteuses, et faire part du diagnostic aux médecins. Si une décision concernant le désir ou non de réanimation a été prise par le malade, les proches doivent en faire part aux médecins urgentistes. Par ailleurs, il existe une carte de soins et d'urgence établie par la Direction Générale de la Santé que le malade peut choisir de porter sur lui en permanence et qui donne aux médecins les instructions à suivre en cas d'urgence.

● **Peut-on prévenir cette maladie ?**

Non, on ne peut pas prévenir cette maladie aujourd'hui. On ne peut que ralentir son évolution.

Vivre avec

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire ou sportive ?**

Être atteint d'une maladie neurodégénérative est extrêmement difficile à vivre. La perte d'autonomie, parfois rapide, s'accompagne de la sensation pénible d'être une charge pour l'entourage.

Pour les proches, le sentiment d'impuissance et de détresse est également pesant. De plus,

la maladie demande beaucoup d'énergie, de temps et nécessite une adaptation permanente aux besoins du malade (y compris au niveau social ou administratif)... Cependant, il ne faut pas perdre de vue qu'il y a une vie après le diagnostic et que la personne atteinte a besoin de « rebondir » pour accepter de vivre avec sa maladie et ses handicaps. Un accompagnement psychologique et un travail global de maîtrise de soi et de relaxation sont essentiels pour aider le malade à vivre avec la maladie. La prise en charge physique est également capitale car elle permet de maintenir une qualité de vie « acceptable » en prévenant les complications, en aidant à conserver une respiration efficace et surtout en préservant la communication. Les sorties (musées, restaurants, cinéma) et les déplacements sont possibles à l'aide de quelques aménagements et une bonne organisation.

Le soutien de l'entourage est également primordial pour rassurer le malade et l'accompagner le mieux possible. Le soutien psychologique est important à toutes les étapes de la maladie, tant pour le malade que pour les aidants qui doivent aussi s'octroyer des périodes de « répit » pour se soulager. Cela étant, il existe malheureusement peu de structure d'accueil spécialisées pour les malades atteints de SLA.

L'aménagement des conditions de vie ou d'emploi nécessitent parfois l'intervention d'une assistante sociale et/ou d'un ergothérapeute.

De manière générale, les mesures palliatives doivent être évoquées posément et examinées en détail par la famille, les soignants et le malade qui doit mesurer toutes les conséquences de son choix. Il est préférable de prendre une décision dès que possible, avant qu'une intervention d'urgence soit nécessaire et qu'une réponse doive être donnée précipitamment, pour que les décisions de la personne atteinte puissent être respectées.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

L'objectif principal de la recherche est de comprendre ce qui déclenche la maladie et quel est le mécanisme de dégradation des neurones. L'élaboration d'un traitement reste difficile compte tenu de l'état actuel des connaissances. Plusieurs essais cliniques sont néanmoins en cours pour évaluer l'efficacité de molécules qui pourraient ralentir l'évolution de la maladie.

Par ailleurs, les chercheurs étudient les formes familiales de SLA pour comprendre les causes de la maladie. Des souris qui possèdent un gène *SOD1* déficient, et qui présentent certains symptômes de la SLA, sont actuellement à l'étude.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent notamment être fournis par les associations de malades qui sont au courant de la législation et des droits.

En France, les personnes qui souffrent d'une SLA peuvent bénéficier d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité Sociale en ce qui concerne le remboursement des frais médicaux.

Le dossier de demande de reconnaissance d'affection longue durée (« ALD », qui impliquent une prise en charge à 100 %) doit être constitué par le médecin traitant, avec éventuellement l'appui du neurologue suivant le malade.

Les malades ont la possibilité d'obtenir une allocation d'adulte handicapé en déposant un dossier auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Suivant leur état, une prestation de compensation du handicap peut aussi être allouée aux malades. Cette maladie donne droit à la délivrance d'une carte d'invalidité à 80 % avec assistance d'une tierce personne, en théorie dès que le diagnostic est posé. L'orientation vers les établissements spécialisés est sous le contrôle de la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), organisée au sein de la MDPH.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations* » ([ici](#)), qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36
(Appel non surtaxé)**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Vincent Meininger

Centre de référence de la sclérose latérale amyotrophique- Fédération des maladies du système nerveux

CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris

Professeur Jean Pouget

Centre de référence des maladies neuromusculaires et de la sclérose latérale amyotrophique

Hôpital d'adultes de la Timone, Marseille

Professeur Claude Desnuelle

Centre de référence des maladies neuromusculaires et de la sclérose latérale amyotrophique

CHU Hôpital l'Archet 1, Nice

Association pour la Recherche sur la Sclérose Latérale Amyotrophique et autres maladies du motoneurone



Association les Papillons de Charcot

