



# Sclérose latérale amyotrophique

Année universitaire 2024-2025

Dr Aouadj



## Objectifs :

- 1) Identifier les principaux signes de la forme classique.
- 2) Décrire les autres formes.
- 3) Etablir un diagnostic et hiérarchiser les différents outils diagnostiques.
- 4) Préciser les principaux diagnostics différentiels.
- 5) Planifier la prise en charge thérapeutique.

# Introduction :

- Maladie de Charcot / Maladie de Lou Gehrig.
- La sclérose latérale amyotrophique (SLA) est une maladie **neurodégénérative** caractérisée par la **mort progressive des motoneurones périphériques et centraux** associée à une atteinte extra-motrice d'intensité variable.
- **Sclérose des cordons latéraux de la ME**
- prévalence : 4 à 6/100 000.
- L'âge de début : **moyenne de 55 ans**
- **5 a 10 %** de formes familiales.
- Le **sex-ratio** est de l'ordre de 1,3, tendant à diminuer avec l'âge
- **Médiane de survie : 40 mois**

# Physiopathologie :

- les mécanismes qui initient et maintiennent la dégénérescence neuronale impliquée dans la SLA sont indéterminés .
- **Multifactorielle** : **influence de la génétique + environnement**
- des études récentes conduites dans des modèles animaux de la SLA ont mis en évidence un **état inflammatoire chronique** ...
- La SLA affecte les deux chaînons de la **voie motrice principale**, les neurones **moteurs centraux et périphériques**, qui prennent naissance respectivement dans l'aire motrice primaire du cortex frontal, et dans les noyaux des nerfs crâniens et les cornes antérieures de la moelle épinière

# Facteurs déclenchants :

- aucun facteur déclenchant n'a été clairement mis en évidence
- Le tabac, le sport de haut niveau, l'exposition à des pesticides, des métaux lourds ou encore à une toxine présente dans certaines algues (la cyanotoxine BMAA) **sont suspectés**. Mais à ce jour, les données disponibles ne permettent pas de les impliquer formellement.
- Certaines mutations sporadiques :  
(affectant les gènes **TDP43**, *FUS* ou *C9ORF72*)

# Signes d'appel initiaux :

- Pris isolément, ils ne sont ni spécifiques, ni évocateurs de la maladie. En revanche, leur présence et leur persistance justifient un examen par un neurologue. Il peut s'agir :
  - d'un déficit moteur d'un ou plusieurs membres
  - de troubles de la phonation et de la déglutition
  - d'une amyotrophie
  - de douleurs musculaires, de crampes
  - de fasciculations
  - de troubles ou de difficultés à la marche
  - de raideurs
  - d'entorses à répétition.
- Il est possible de distinguer les formes classiques de SLA, de diagnostic facile, des formes de diagnostic plus difficile.



# Diagnostic clinique de la SLA classique :

**Signes** d'atteintes du motoneurones périphériques



**Signes** d'atteinte du motoneurones centrales



**Signes négatifs**

## Signes d'atteinte du MNP

- **Étage spinal :**
  - faiblesse et déficit moteur ;
  - amyotrophie : signe précoce, peut précéder le déficit moteur
  - crampes
  - fasciculations : elles existent au niveau des muscles amyotrophies, mais aussi dans d'autres muscles apparemment sains
  - hypotonie.
- **Étage bulbaire :**
  - troubles de la déglutition, dysphonie et dysarthrie ;
  - amyotrophie linguale avec fasciculations ;
  - voile flasque et aréactif ;
  - stase salivaire.



Quel que soit le niveau lésionnel, l'atteinte du MNP est remarquable par 2 caractères évocateurs :  
les fasciculations et l'absence de troubles sensitifs



# Diagnostic clinique de la SLA classique :

## Signes d'atteinte du MNC

Leur présence confère une **singularité clinique à l'amyotrophie** :

- ROT conservés ou exagérés dans un territoire amyotrophié
- hypertonie spastique
- signes pseudo-bulbaires : rire et pleurer spasmodiques, trouble de la phonation, de la déglutition, exagération des réflexes nauséux et massétéris, bâillement fréquent, clonus du menton, dissociation automatico-volontaire du voile du palais.

L'atteinte du NMC possède dans la SLA des caractères particuliers puisque :

Dans 50 % des cas, il n'y a **pas de signes de Babinski** et les **réflexes cutanés abdominaux sont souvent conservés**.



# Signes négatifs

## **Signes négatifs**

- Absence de :
  - troubles sensitifs
  - paralysies oculo-motrices
  - troubles sphinctériens
  - troubles cognitifs marqués

# Formes classiques :

- **Forme à début brachial** : Elle est le plus souvent une **atteinte unilatérale et distale de la main avec un déficit moteur** se traduisant par une faiblesse de la pince pouce-index, une maladresse gestuelle, une diminution de l'opposition aboutissant à une main plate. L'amyotrophie touche les muscles des éminences thénar, hypothénar et les muscles interosseux. La conservation des réflexes dans les territoires cliniquement déficitaires et/ou amyotrophiques est caractéristique du diagnostic. Les fasciculations sont précoces et évocatrices si elles débordent le territoire déficitaire. L'absence de trouble sensitif est la règle
- **Forme débutant au membre inférieur** : Elle réalise une atteinte distale et unilatérale se traduisant par un pied tombant ou un steppage
- **Forme bulbaire** : **inaugurent la maladie dans 19 à 35 %** des cas. Elle réalise un tableau de paralysie labio-glosso-pharyngo-laryngée

# Autres formes :

- Forme pseudo-polynévritique
- Forme spinale
- Forme pyramidale
- Forme débutant par des signes cognitifs
- Forme du sujet âgé
- **Formes familiales**
- **Forme à début brutal**
- **Formes dites « SLA plus »** : Des signes extrapyramidaux, cérébelleux, une démence, l'atteinte du système nerveux végétatif, des anomalies sensibles objectives et une atteinte oculomotrice peuvent coexister avec un tableau classique de SLA.

# Diagnostic positif

Il repose sur :

- 1- **signes cliniques et électromyographiques** d'atteinte du NMP et du NMC, au niveau encéphalique et médullaire (cervical, dorsal, lombo-sacré)
  - 2- **Le caractère évolutif** des signes, argument important pour l'affirmation du diagnostic
  - 3- **L'absence d'éléments** en faveur d'une autre pathologie expliquant les signes observés.
- **Il n'existe pas de marqueur biologique** spécifique de cette maladie et l'étude du liquide cérébro-spinal (LCS) est normale.
  - **le diagnostic repose sur un faisceau d'arguments** cliniques et paracliniques, Des critères diagnostiques ont été proposés (critères d'El Escorial révisé.... °

**diagnostic d'élimination +++**

Examens complémentaires :

# ENMG :

- L'ENMG est **l'examen de référence** à condition qu'il soit réalisé selon un protocole standardisé et effectué par un neurologue, garant d'une corrélation pertinente avec la clinique.
- L'ENMG :
  - confirme l'atteinte du NMP
  - montre l'extension à des zones cliniquement préservées
  - permet d'écarter certains diagnostics différentiels

# L'imageries :

- Aide au diagnostics différentiels
- L'IRM médullaire **permet d'éliminer** :
  - une myélopathie cervicale ou une ischémie médullaire, notamment dans les formes localisées aux MS
  - une syringomyélie
  - une atteinte du cône terminal dans les formes localisées aux MI
- l'IRM cérébrale est indiquée dans les formes bulbaires ou pseudo-bulbaires pures et permet d'éliminer une pathologie du tronc cérébral (tumeurs, lacune), de la base du crâne (infiltration).



# Les potentiels évoqués moteurs (PEM)

- aide au diagnostic positif.
- Cette technique non invasive et peu douloureuse permet l'étude du NMC.

# Étude du liquide cérébro-spinal :

- L'examen du **LCS est normal** dans la SLA : il n'y a ni réaction cellulaire, ni
- Hyperprotéinorachie, La présence d'une anomalie est donc un élément d'orientation vers une autre affection :

## une hyperprotéinorachie fait évoquer :

- une compression médullaire
- un syndrome paranéoplasique (association à un lymphome ou un cancer)

## une réaction cellulaire oriente vers :

- un processus infectieux (maladie de Lyme, syphilis, HIV),
- un processus néoplasique ou lymphomateux (cellules anormales).

# Bilan biologique :

- Bilan biologique minimum :

hémogramme, VS ou CRP, électrophorèse des protéines sériques.

- La réalisation d'autres tests, est guidée par le contexte clinique :
  - bilan phospho-calcique ;
  - dosage des folates, de la vitamine B12
  - sérologie de la maladie de Lyme, du VIH, de la syphilis
  - dosage de TSH.
  - Au cours d'un bilan immunologique : dosage des AC antigangliosides, des AC antinucléaires et dans certaines situations des AC antineuronaux (anti-HU, etc.)
  - des AC antirécepteurs à l'acétylcholine
  - hexosaminidase A

# Les diagnostics différentiels :

- Neuropathie motrice pure (avec ou sans bloc de conduction)
- Amyotrophie monomélique bénigne non évolutive
- Syndrome post-poliomyélitique
- Syndrome crampes et fasciculations
- Myasthénie
- Myosites à inclusions
- SLA secondaire : paraneoplasique, Gougerot, infectieuse « lyme, HTLV, VIH, syphilis » Gangliosidose GM2 , Avitaminose B12, B9, hyperpara, hyperthyr

# Traitements :



- **pas de traitement curatif**

- **Riluzole** : en association a la Vit E , il retarde le recours à la ventilation mécanique assistée et prolonge probablement la survie en l'absence de trachéotomie de 2 ou 3 mois.
- **Edaravone** : en injectable, semble ralentir le déclin fonctionnel ... approuvé par la FDA au USA

- **Prise en charge pluridisciplinaire :**

Kinésithérapeute, ergothérapeute, Orthophoniste, Diététicienne, Psychologue...

- Troubles respiratoires : oxygénothérapie puis ventilation non invasive (VNI) pouvant aller jusqu'à l'intubation voire la trachéotomie.
- Troubles de la déglutition : gastrostomie pour éviter la dénutrition
- Traitements symptomatiques : anxiolytiques, myorelaxants, antalgiques...

**Soins palliatifs en phase terminale de la maladie ++**

**Merci de votre attention.**