

## Définition

La sclérose latérale amyotrophique (SLA) ou maladie de Charcot est une maladie neurologique dégénérative. Elle est secondaire à une atteinte des neurones moteurs périphériques et centraux provoquant une altération puis une atrophie musculaire progressive des membres supérieurs et inférieurs, des muscles respiratoires, de la parole et de la déglutition.

Elle apparaît souvent entre 50 et 70 ans voire plus précocement lorsqu'elle est d'origine familiale.

## Physiopathologie

La sclérose latérale amyotrophique (SLA) est due à la mort progressive des motoneurones (cellules nerveuses qui dirigent et contrôlent les muscles volontaires).

Elle touche les deux types de motoneurones effecteurs de la motricité :

- Centraux : localisés dans le cerveau
- Périphériques : localisés dans le tronc cérébral et la moelle épinière

Les mécanismes physiopathologiques sont encore très difficiles à établir. Plusieurs hypothèses ont été étudiées :

- Défauts de repliement des protéines mutées qui s'agrègent avec d'autres protéines dans les cellules : ces amas pouvant bloquer des fonctions vitales pour les neurones
- Excitotoxicité du glutamate (neurotransmetteur) sur les cellules nerveuses aboutissant à une stimulation anormale des neurones par une trop grande production de glutamate ou une mauvaise élimination
- Stress oxydatif et atteinte des cellules gliales ou immunitaires : rôle délétère sur les neurones
- Hypermétabolisme pouvant engendrer une perte de poids et aggravation du pronostic

## Facteurs de risque

La survenue de la maladie serait multifactorielle. Les facteurs favorisants ne sont pas clairement définis.

Influence de l'environnement et de la génétique

- Facteurs environnementaux ?
- Prédisposition génétique ?

On parle de forme sporadique lorsque la maladie touche des personnes sans risque génétique familial (90% des cas).

## Signes cliniques

Atteinte initiale : débute soit au niveau du tronc cérébral soit au niveau des motoneurones périphériques

- **Début bulbaire**, lié à l'atteinte initiale des motoneurones du tronc cérébral : troubles de l'élocution, troubles de déglutition
- **Début spinal**, lié à l'atteinte initiale des motoneurones de la moelle épinière : faiblesse et troubles de la motricité au niveau des membres supérieurs ou inférieurs

**Autres signes** : fatigue, essoufflement, spasticité, crampes, fasciculations, amyotrophie, amaigrissement avec fonte de la masse musculaire, troubles du comportement (démence fronto-temporale), manifestations de type parkinsoniens, douleurs

**Stade avancé** : atteinte des muscles respiratoires

Les fonctions intellectuelles sont conservées. Elle n'affecte pas les muscles de l'œil, du cœur, de la vessie, de l'intestin et des organes sexuels. Les cinq sens sont également préservés.

## Complications et pronostic Examens complémentaires

**Complications** : paralysie progressive de l'ensemble des muscles du corps

- 4 membres
- Troubles de la déglutition
- Perte de la voix
- Enfin paralysie des muscles ventilatoires

**Pronostic** : la moitié des patients décède dans les 3 ans qui suivent le diagnostic ; souvent suite à des problèmes respiratoires.

Le diagnostic de la sclérose latérale amyotrophique (SLA) est souvent posé par élimination.

- Examen clinique
- Examen neurologique
- Bilan biologique
- Electromyogramme (EMG) ou Electroneuromyogramme (ENMG)
- IRM
- +/- ponction lombaire

## Traitements

Il n'existe pas de traitement curatif.

**Traitement de fond**

- **Riluzole (Rilutek®)**, antiglutamate non spécifique, dès le début de la maladie, pour ralentir l'évolution des symptômes en régulant le taux de glutamate trop important au niveau de la fente synaptique (efficacité plus importante s'il est introduit précocement)

**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, anti-inflammatoires ...

Soins palliatifs en phase terminale de la maladie

## *Sources*

Guide pratique infirmier, 6e édition, Perlemuter, 2020, Elsevier Masson

Les pathologies en un coup d'oeil pour les infirmiers, Stéphane Cornec, 2018, Elsevier Masson

Pathologie et thérapeutiques en soins infirmiers, Kim Quintero Y Perez, 2018, Elsevier Masson

Processus physiopathologiques, 2015, Sup'Foucher

Tout le semestre 4 et 5, 2018, Sup' Foucher

Inserm.fr

Cours IFSI

## Définition

Maladie neurologique dégénérative

Secondaire à une atteinte des neurones moteurs périphériques et centraux provoquant une altération puis une atrophie musculaire progressive des membres supérieurs et inférieurs, des muscles respiratoires, de la parole et de la déglutition

Apparaît souvent entre 50 et 70 ans voire + précocement lorsqu'elle est d'origine familiale

## Physiopathologie

Due à la mort progressive des motoneurones

Touche les 2 types de motoneurones effecteurs de la motricité : centraux et périphériques

Mécanismes physiopathologiques encore très difficiles à établir

Plusieurs hypothèses :

- Défauts de repliement des protéines mutées
- Excitotoxicité du glutamate (neurotransmetteur) sur les cellules nerveuses
- Stress oxydatif et atteinte des cellules gliales ou immunitaires
- Hypermétabolisme pouvant engendrer une perte de poids et aggravation du pronostic

## Examens complémentaires

Diagnostic souvent posé par élimination

Examen clinique, neurologique  
Bilan biologique  
EMG ou ENMG  
IRM  
+/- ponction lombaire

## Facteurs de risque

La survenue de la maladie serait multifactorielle. Les facteurs favorisants ne sont pas clairement définis.

Influence de l'environnement et de la génétique

- Facteurs environnementaux ?
- Prédisposition génétique ?

On parle de forme sporadique lorsque la maladie touche des personnes sans risque génétique familial (90% des cas).

## Signes cliniques

Atteinte initiale : débute soit tronc cérébral soit motoneurones périphériques

- **Début bulbaire** : troubles de l'élocution, de déglutition
- **Début spinal** : faiblesse et troubles motricité membres supérieurs ou inférieurs

**Autres signes** : fatigue, essoufflement, spasticité, crampes, fasciculations, amyotrophie, amaigrissement avec fonte de la masse musculaire, troubles du comportement, manifestations de type parkinsoniens, douleurs

**Stade avancé** : atteinte des muscles respiratoires

Fonctions intellectuelles conservées

N'affecte pas les muscles de l'œil, du cœur, de la vessie, de l'intestin et des organes sexuels

5 sens également préservés

UE 2.7 Défaillances organiques et processus dégénératifs

## Sclérose latérale amyotrophique (maladie de Charcot)

## Traitements

Pas de traitement curatif

**Traitement de fond** : Riluzole (Rilutek®)

Prise en charge pluridisciplinaire

**Troubles respiratoires** : oxygénothérapie puis VNI pouvant aller jusqu'à l'intubation voire la trachéotomie

**Troubles déglutition** : gastrostomie pour éviter la dénutrition

**Traitements symptomatiques** : anxiolytiques, myorelaxants, antalgiques, anti-inflammatoires

Soins palliatifs en phase terminale

## Complications

Paralysie progressive des muscles du corps

- 4 membres
- Troubles de la déglutition
- Perte de la voix
- Enfin paralysie des muscles ventilatoires

## Pronostic

La moitié des patients décède dans les 3 ans qui suivent le diagnostic ; souvent suite à des problèmes respiratoires.