

Maladies dégénératives du motoneurone

Sclérose Latérale Amyotrophique (maladie de Charcot)

Définition

La SLA est définie anatomiquement par une dépopulation neuronale des cornes antérieures de la moelle épinière, associée à une dégénérescence progressive du cordon antérolatéral de celle-ci c'est-à-dire le faisceau pyramidal. La dégénérescence s'étend aux noyaux bulbaires du tronc cérébral à l'exception des oculomoteurs.

Epidémiologie

- **Incidence** : 1-2 cas/100.000 habitants/an
- **Sexe** : prédominance masculine 1,5/1
- **Âge de début** : peut survenir à n'importe quel âge avec un pic à 50-60 ans
- **Cas familiaux** : 5-10 % des cas ; transmission autosomique dominante. L'anomalie génétique est une mutation de Super Oxyde de Dismutase 1 (SOD 1) : élément de la famille des métallo-enzyme (chromosome 21)

Etiopathogénie

- **Hypothèse virale** : la plus ancienne, mais aucun virus n'a été retrouvé dans le sérum et le LCR des patients
- **Rôle des métaux** : plomb, reste hypothétique non démontrée
- **Hypothèse hormonale**
- **Hypothèse biochimique** : la plus retenue : on a découvert que l'apoenzyme (SOD 1) est pourvue de propriétés toxiques responsables de désordres intra-cellulaires engendrant la dégénérescence neuronale progressive.

Anatomopathologie

- **Atteinte des cornes antérieures de la moelle** : constante, dépopulation neuronale avec gliose astrocytaire prédominant sur le renflement cervical
- **Atteinte de la voie pyramidale** : démyélinisation du cordon antérolatéral de la moelle et des autres faisceaux pyramidaux au niveau du renflement cervical
- **Atteinte du tronc cérébral** : constante, surtout les noyaux du XII, V, VII et X ; les noyaux oculomoteurs sont toujours épargnés
- **Au niveau hémisphérique** :
 - Lésion dégénérative du bras postérieur de la capsule interne
 - Gliose sous corticale
 - Lésions corticales sont peu marquées et prédominent sur la frontale ascendante.

Etude clinique

Type de description : forme commune à début brachial :

- **Syndrome paréto-amyotrophique** : le début brachial est le plus fréquent
 - **Déficit musculaire** : débute à l'extrémité distale d'un membre supérieur et suit une évolution ascendante, l'amyotrophie intéresse d'abord le court abducteur du pouce, les interosseux, l'éminence thénar et hypothénar, réalisant la main de singe, puis la main en griffes. Elle s'étend ensuite vers l'avant-bras, le bras, la ceinture scapulaire, les muscles du tronc et la nuque, de même que le membre opposé, mais toujours de façon asymétrique et asynchrone
 - **Amaigrissement** : peut s'y associer donnant un aspect cachectique du malade

- **Crampes** : symptôme initial qui disparaît quand progresse l'amyotrophie
- **Syndrome pyramidal** :
 - Réflexes Ostéo-Tendineux vifs, poly-cinétiques et diffusés dans les territoires amyotrophiés
 - Il existe un clonus du pied et une hypertonie spastique prédominant aux membres inférieurs affectant la marche
 - Les réflexes médians de la face sont exagérés (réflexe masseterin et pallico-mentonnier)
 - Signe de Babinski bilatéral
- **Fasciculations** : spontanées ou provoquées par le froid, sont très caractéristiques de la maladie. Leur présence dans des territoires sains et éloignés (langue) est très évocatrice de la maladie
- **Atteinte bulbaire** : commande toujours le pronostic de la maladie
 - Amyotrophie de la langue
 - Difficulté à la fermeture de la bouche avec paralysie labio-glosso-pharyngo-laryngée avec rejet de liquide par le nez, fausses routes alimentaires. La voix est nasonnée, puis inarticulée
 - Ce stade de paralysie annonce l'issue fatale de la maladie
 - Le rire et le pleurer spasmodiques du syndrome pseudo-bulbaire sont souvent observés.

Evolution / Pronostic

- Durée moyenne de la maladie : 3 ans
- Mort survient par insuffisance respiratoire sur infections broncho-pulmonaires et atélectasie.

Formes cliniques

- **Formes symptomatiques** :
 - **Formes amyotrophiques** : forme pseudo-polynévritique (l'amyotrophie débute au niveau des membres inférieurs), forme pseudo-myopathique, forme pseudo-poliomyélitique, forme monoplégique
 - **Formes pyramidales** : forme paraplégique spastique, forme hémiplégique
- **Formes extensives** :
 - SLA associée à un syndrome de Creutzfeld-Jacob
 - SLA associée à la maladie d'Alzheimer.
 - SLA-parkinson-démence : observé dans certaines régions du pacifique : l'île de Guam
- **Formes bulbaires pures.**

Examens complémentaires

- **ElectroMyoGramme** : confirme l'atteinte neurogène périphérique type corne antérieure, avec présence d'une activité spontanée (potentiels de fasciculation). Tracé pauvre accéléré. Les Vitesses de Conduction Nerveuse sont normales
- **Ponction Lombaire** : normale ou discrète hyper-protéinorachie.

Diagnostic différentiel

Myélopathie cervicarthrosique, Dysglobulinémie, Hyperparathyroïdie, Avitaminose B12-B9, Neuropathie motrice paranéoplasique associée à un lymphome

Traitement

- Pas de traitement curatif
- Psychothérapie et kinésithérapie
- Traitement des complications du décubitus
- **Traitement de la spasticité** : Thyrotropin Releasing Hormone (TRH) en sous cutané, Baclofène
- **Riluzole** : comprimés de 50 mg : 2cp/j, 1-2 heures avant les repas : aminoacide ramifié visant à retarder l'apparition des troubles respiratoires