



Conférence de consensus

Prise en charge des personnes atteintes de sclérose latérale amyotrophique

**23 et 24 novembre 2005
Centre universitaire méditerranéen - Nice**

**Texte des recommandations
(version longue)**

Avec le partenariat méthodologique et le concours financier de la



PROMOTEURS

Association des neurologues libéraux de langue française
Société française de neurologie

COPROMOTEURS

Association pour la recherche sur la sclérose latérale amyotrophique
et autres maladies du motoneurone
Collège national des neurologues des hôpitaux généraux
Direction générale de la santé
Fédération française de neurologie
Fédération nationale des orthophonistes
Groupe français d'étude des maladies du motoneurone
Société de neurophysiologie clinique de langue française
Société de pneumologie de langue française
Société française d'accompagnement et de soins palliatifs
Société française de médecine physique et de réadaptation
Société française neuro-vasculaire
Société francophone de nutrition entérale et parentérale

ASSOCIÉS

Association française contre les myopathies
Collège des enseignants de neurologie
Groupe de réflexion sur les évaluations cognitives
Groupe de travail des neurologues des hôpitaux d'instruction des armées
Journées de neurologie de langue française
Société de neuropsychologie de langue française
Société d'électromyographie clinique
Société française d'étude et de traitement de la douleur
Société française d'oto-rhino-laryngologie et de chirurgie de la face et du cou
Société francophone de médecine d'urgence
Union nationale pour le développement de la recherche
et de l'évaluation en orthophonie

COMITÉ D'ORGANISATION

- C. DESNUELLE, président : neurologue, Nice
- R. AUBRY : médecin de soins palliatifs, Besançon
- M. BUSNEL : médecin de médecine physique et de réadaptation, Kerpape-Plœmeur
- W. CAMU : neurologue, Montpellier
- G. CHAUPLANNAZ : neurologue, Lyon
- T. DE BROUCKER : neurologue, Saint-Denis
- P. DOSQUET : méthodologie HAS, Saint-Denis La Plaine
- M. FUSSELLIER : Association pour la recherche sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du motoneurone (ARS), Lyon
- M. GIROUD : neurologue, Dijon
- M. GUGENHEIM : neurologue, Rambouillet
- X. HÉBUTERNE : hépato-gastro-entérologue, Nice
- C. HÉNAULT : orthophoniste, Dives-sur-Mer
- JM. LÉGER : neurologue, Paris
- V. MEININGER : neurologue, Paris
- C. PAINDAVOINE : méthodologie HAS, Saint-Denis La Plaine
- JL. PÉPIN : pneumologue, Grenoble
- J. PERRET : neurologue, Grenoble
- MD. TOUZÉ : méthodologie HAS, Saint-Denis La Plaine
- L. VALDÈS : Direction générale de la santé, Paris

JURY

- M. GIROUD, président : neurologue, Dijon
- D. BECQUAERT : représentant de l'UNA (Union nationale des associations de soins et services à domicile), Dunkerque
- A. BIOY : psychologue clinicien, Le Kremlin-Bicêtre
- A. BONNET : présidente de l'Association pour la recherche sur l'atrophie multisystématisée, information, soutien en Europe (ARAMISE), Beauvais
- P. CARRELET : médecin de médecine physique et de réadaptation, Aix-en-Provence
- P. DECAVEL : neurologue, Dijon
- C. GABLE : cadre ergothérapeute, Dommartin-lès-Toul
- F. GAGNADOUX : pneumologue, Angers
- C. JEANMOUGIN : directrice des soins, Haguenau
- N. JOYEUX : orthophoniste, Avignon
- F. LAGNEAU : cadre de santé, masseur-kinésithérapeute, Mâcon
- V. LE CORVAISIER : caisse régionale d'assurance maladie d'Île-de-France, Paris
- D. MALLET : médecin interniste, soins palliatifs, Haubourdin
- JC. MELCHIOR : médecin interniste, réanimateur médical, maladies infectieuses, nutrition clinique, Garches
- P. NICOL : médecin généraliste, Bernardswiller
- C. NIFLE : neurologue, Le Chesnay
- H. OUTIN : réanimateur médical, neurologue, Poissy
- A. ROPERT : neurologue, Paris
- JD. TURC : neurologue, Martigues

EXPERTS

- L. BARDET : bénévole hospitalier, Association pour la recherche sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du motoneurone (ARS), Montpellier
C. BENAÏM : médecin de médecine physique et de réadaptation, Nice
C. BOUTELOUP : médecin nutritionniste, Clermont-Ferrand
H. BROCCQ : psychologue clinicienne, Nice
C. BUNGENER : psychologue, Boulogne-Billancourt
W. CAMU : neurologue, Montpellier
JF. CIAIS : anesthésiste-réanimateur, soins palliatifs, Nice
P. CLAVELOU : neurologue, Clermont-Ferrand
P. CORCIA : neurologue, Tours
P. COURATIER : neurologue, Limoges
V. DANIEL-BRUNAUD : neurologue, Lille
C. DESNUELLE : neurologue, Nice
JC. DESPORT : médecin nutritionniste, Limoges
M. DIB : neurologue, Paris
M. FUSSELLIER : Association pour la recherche sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du motoneurone (ARS), Lyon
J. GONZALEZ-BERMEJO : pneumologue et réanimateur médical, Paris
E. HIRSCH : philosophe, Espace éthique AP-HP, Paris
L. LACOMBLEZ : neurologue, pharmacologue, Paris
N. LÉVÊQUE : orthophoniste, Paris
MR. MAGISTRIS : neurologue, Genève
D. MAUGIN : neurologue, Angers
V. MEININGER : neurologue, Paris
F. MOUTET : médecin de médecine physique et de réadaptation, La Turballe
T. PEREZ : pneumologue, Lille
J. POUGET : neurologue, Marseille
S. ROY-BELLINA : psychologue, Montpellier
F. SALACHAS : neurologue, Paris
C. TRANCHANT : neurologue, Strasbourg
C. VIAL : neurologue, Lyon

GROUPE BIBLIOGRAPHIQUE

- P. CINTAS : neurologue, Toulouse
N. VANDENBERGHE : neurologue, Lyon
E. CAMPANA-SALORT : neurologue, Pessac
C. PERRIN : pneumologue, Cannes
C. PINET : pneumologue, Marseille
MA. PIQUET : hépato-gastro-entérologue, médecin nutritionniste, Caen
PO. SANCHO : médecin de médecine physique et de réadaptation, Saint-Genis-Laval
M. GUERRIER : médecin, Espace éthique AP-HP, Paris
V. HAVET : psychologue, Angers
PF. PRADAT : neurologue, Paris

QUESTIONS POSÉES

- Question 1. Comment fait-on le diagnostic de SLA ?
- Question 2. Comment dit-on le diagnostic de SLA ?
- Question 3. Comment évalue-t-on l'évolution de la SLA et quels outils utiliser ?
- Question 4. Quelles thérapies et quel suivi pour le patient atteint de SLA et son entourage ?
- Question 5. Quelle est la place de la suppléance des fonctions vitales chez le patient atteint de SLA ?

L'organisation de cette conférence a été rendue possible grâce à l'aide financière apportée par : l'Association des neurologues libéraux de langue française, l'Association française contre les myopathies, l'Association pour la recherche sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du motoneurone, la Direction générale de la santé, la Haute Autorité de santé et la Société française de neurologie.

Abréviations

AC	Anticorps
AMM	Autorisation de mise sur le marché
APA	Allocation personnalisée d'autonomie
BREF	Batterie rapide d'évaluation frontale
CV	Capacité vitale
DEP	Débit expiratoire de pointe
ENMG	Électro-neuro-myogramme
HAD	Hospitalisation à domicile
IMC	Indice de masse corporelle
LCS	Liquide cérébro-spinal
NMC	Neurone moteur central
NMP	Neurone moteur périphérique
PEM	Potentiels évoqués moteurs
PI max	Pression inspiratoire maximale
ROT	Réflexes ostéotendineux
SEP	Sclérose en plaques
SIVA	Site pour la vie autonome
SLA	Sclérose latérale amyotrophique
SMT	Stimulation magnétique transcrânienne
SNIP	Pression sniff nasale
SSIAD	Services de soins infirmiers à domicile
VNI	Ventilation non invasive

Avant-propos

Cette conférence a été organisée et s'est déroulée conformément aux règles méthodologiques préconisées par la Haute Autorité de santé (HAS). Les conclusions et recommandations présentées dans ce document ont été rédigées par le jury de la conférence, en toute indépendance. Leur teneur n'engage en aucune manière la responsabilité de la HAS.

Introduction

La sclérose latérale amyotrophique (SLA) ou maladie de Charcot est une maladie neuro-dégénérative fréquente, dont la prévalence est de 4 à 6/100 000. L'âge au début de la maladie est en moyenne de 55 ans. Elle atteint 1,5 homme pour 1 femme et 5 à 10 % des cas sont des formes familiales. Liée à une dégénérescence progressive des 2 neurones de la voie motrice volontaire, elle associe dans un ordre variable, mais avec une aggravation constante, une paralysie des membres et des muscles labio-glosso-pharyngo-laryngés. L'évolution naturelle aboutit au décès, avec une médiane de 40 mois et des extrêmes de 6 mois à 15 ans.

La prise en charge de la SLA nécessite des intervenants multiples. Cela rend indispensable la diffusion et l'échange de l'information, justifiant un dossier partagé accessible à tout moment.

En France, la prise en charge pluridisciplinaire, standardisée et graduée a réellement progressé avec la création des *centres experts SLA*, à rayonnement régional, qui coordonnent des consultations pluridisciplinaires trimestrielles, alternant avec une prise en charge et un suivi sur le lieu de vie, en liaison directe avec les acteurs de proximité, libéraux ou hospitaliers. Les centres SLA apportent aux malades une assistance dans leur prise en charge globale en améliorant l'accès au diagnostic et à l'accompagnement, en réunissant et en organisant l'interdisciplinarité, en assurant le transfert de compétences auprès des acteurs de terrain, en mettant en œuvre les moyens nécessaires sur le lieu de vie. Ils permettent de dédramatiser la prise en charge de cette maladie en favorisant l'information et la formation des intervenants.

La conférence de consensus des 23 et 24 novembre 2005 avait pour but de définir les meilleures modalités de prise en charge de la SLA en conformité avec l'état actuel des connaissances, de répondre de façon optimale aux attentes des patients et de leur entourage, et d'apporter un guide aux professionnels.

QUESTION 1

Comment fait-on le diagnostic de SLA ?

La SLA est la plus fréquente des maladies du neurone moteur. Son diagnostic repose essentiellement sur l'examen neurologique et l'électro-neuro-myogramme (ENMG). Le diagnostic est aisé dans les formes classiques associant une atteinte du neurone moteur périphérique (NMP) et du neurone moteur central (NMC), d'évolution progressive et touchant plusieurs territoires sauf les muscles oculo-moteurs et les sphincters. Il peut être rendu plus difficile et hasardeux au début de la maladie, ou en l'absence d'une expertise précoce par un neurologue, ou encore devant certaines présentations cliniques. Le retard au diagnostic, particulièrement préjudiciable dans une affection évolutive où le temps est compté, varie de 14 mois dans les formes de début bulbaire à 21 mois dans celles débutant aux membres inférieurs.

1. 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.

2. Diagnostic clinique facile de SLA

Il repose sur l'association de signes d'atteinte du NMP et du NMC d'évolution progressive. Les signes négatifs sont une aide importante au diagnostic.

2.1. Signes d'atteinte du NMP

- Étage spinal :
 - faiblesse et déficit moteur ;
 - amyotrophie : signe précoce, elle peut précéder le déficit moteur ;
 - crampes ;
 - fasciculations : elles existent au niveau des muscles amyotrophiés, 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 NMP est remarquable par 2 caractères sémiologiques évocateurs : les fasciculations et l'absence de troubles sensitifs objectifs.

2.2. Signes d'atteinte du NMC

Leur présence confère une singularité clinique à l'amyotrophie :

- réflexes ostéotendineux (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 la moitié des cas, il n'y a pas de signes de Babinski et les réflexes cutanés abdominaux sont souvent conservés. En revanche, le réflexe palmo-mentonnier est très souvent présent et exagéré.

2.3. Signes négatifs

Absence de :

- troubles sensitifs ;
- paralysies oculo-motrices ;
- troubles sphinctériens ;
- troubles cognitifs marqués.

2.4. Formes cliniques

Un certain nombre de formes cliniques sont très évocatrices.

▪ 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. L'atrophie de la loge antéro-externe avec conservation, voire exagération, des réflexes rotuliens et achilléens, les fasciculations, le caractère progressif et l'absence de troubles sensitifs évoquent le diagnostic.

▪ Forme bulbaire

Les signes bulbaires inaugurent la maladie dans 19 à 35 % des cas. Elle réalise un tableau de paralysie labio-glosso-pharyngo-laryngée. Les troubles de la phonation et de l'élocution se traduisent par une dysarthrie, une voix mal articulée, qui devient nasonnée puis incompréhensible. Les troubles de la déglutition prédominent pour les liquides. À l'examen, la langue est le siège de fasciculations visibles au repos, puis d'une atrophie des bords latéraux. La mobilité de la langue et du voile diminue, le réflexe du voile reste longtemps présent.

Lors d'une atteinte pseudo-bulbaire, les réflexes naso-palpébral et massétérin sont vifs et peuvent s'associer à un rire et pleurer spasmodiques, et à un clonus du menton, avec dissociation automatico-volontaire du voile.

3. Diagnostic clinique plus difficile de SLA

Des formes inhabituelles peuvent contribuer au retard diagnostique et nécessitent le plus souvent une stratégie d'examen complémentaires.

▪ Forme pseudo-polynévritique

Elle se caractérise par une atteinte bilatérale, dont le début a été asynchrone de quelques semaines, avec à l'examen un déficit moteur, une amyotrophie distale des membres inférieurs et une abolition des réflexes achilléens. Les réflexes rotuliens sont parfois vifs. L'évolution est classiquement lente avec apparition secondaire d'une atteinte des membres supérieurs et d'un syndrome pyramidal.

▪ Forme bulbaire partielle

La stase salivaire, la dysarthrie, la dysphonie isolées posent le problème du diagnostic différentiel avec une myasthénie, une pathologie ORL. Un examen soigneux de la sphère ORL est nécessaire.

▪ Forme spinale

L'amyotrophie et le déficit moteur touchent les épaules (muscles sus et sous-épineux, deltoïdes). Les ROT sont abolis et il n'y a pas de signe clinique d'atteinte du NMC au début. La progression du déficit aux bras, aux avant-bras et aux muscles intrinsèques des mains aboutit à une diplégie brachiale. Les signes d'atteinte pyramidale surviennent plus tard au cours de l'évolution.

▪ **Forme pyramidale**

Elle a des rapports étroits avec la sclérose latérale primitive. Elle comporte un syndrome tétrapyréalidéal et pseudo-bulbaire. L'évolution est très progressive, supérieure à 3 ans, et l'atteinte du NMP se dévoile lentement, parfois sur les seules données de l'ENMG.

▪ **Forme débutant par des signes cognitifs**

La présence de troubles cognitifs, notamment fronto-temporaux, peut rendre plus difficile et retarder le diagnostic.

▪ **Forme du sujet âgé**

Elle est de diagnostic particulièrement difficile car l'altération de l'état général, l'amaigrissement, une réduction de la marche et une faiblesse musculaire peuvent avoir au grand âge de multiples causes. S'il n'est pas systématiquement évoqué, le diagnostic est souvent retardé et porté alors au stade d'état grabataire.

▪ **Formes familiales**

Elles se caractérisent par un début en moyenne plus précoce de 10 ans (extrêmes de 15 ans et 85 ans), le plus souvent aux membres inférieurs, avec une atteinte prédominante ou exclusive du NMP.

▪ **Forme à début brutal**

Elle peut être révélée, notamment dans les formes bulbaires, à l'occasion d'une détresse respiratoire favorisée par un événement infectieux broncho-pulmonaire ou une fausse route.

▪ **Formes dites « SLA plus »**

Des signes extrapyramidaux, cérébelleux, une démence, l'atteinte du système nerveux végétatif, des anomalies sensitives objectives et une atteinte oculomotrice peuvent coexister avec un tableau classique de SLA.

4. Diagnostic positif

Il repose sur :

- *la mise en évidence de signes cliniques et électromyographiques d'atteinte du NMP et du NMC, au niveau encéphalique et médullaire (cervical, dorsal, lombo-sacré) ;*
- *le caractère évolutif des signes qui est un argument important pour l'affirmation du diagnostic ;*
- *l'absence d'éléments en faveur d'une autre pathologie pouvant expliquer les signes observés.*

Dans les formes difficiles ou atypiques le diagnostic repose sur un faisceau d'arguments cliniques et paracliniques. Fait important, il n'existe pas de marqueur biologique spécifique de cette maladie et l'étude du liquide cérébro-spinal (LCS) est normale.

Des critères diagnostiques ont été proposés (critères d'El Escorial révisés ou critères d'Airlie House, 1998, cf. *annexe 1*). Leur utilité est limitée du fait qu'ils ont été construits pour la réalisation des essais cliniques et non pour aider au diagnostic.

5. Diagnostic électro-neuro-myographique de la SLA

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'écartier certains diagnostics différentiels.

5.1. Techniques recommandées

Un protocole standardisé (électromyogramme de détection, étude des vitesses de conduction motrices et sensitives) est nécessaire au diagnostic positif. Il comporte :

- un électromyogramme de détection à l'électrode-aiguille ;
- l'étude de la conduction motrice ;
- l'étude des ondes F ;
- la recherche des blocs de conduction moteurs ;
- la stimulation répétitive ;
- l'étude de la conduction sensitive périphérique.

▪ Électromyogramme de détection à l'électrode-aiguille

Il objective :

- *au repos* : des signes de dénervation active (fibrillation et ondes lentes positives) associés à des fasciculations et parfois à des décharges complexes répétitives ;
- *lors de la contraction volontaire* : la diminution du nombre de potentiels d'unités motrices recrutées traduisant la perte motoneuronale. Le caractère pathologique des potentiels (augmentation de l'amplitude et de la durée, instabilité) reflète les phénomènes de dénervation-réinnervation au sein des unités motrices (unités fonctionnelles neurone-moteur-fibres musculaires). Les modifications du rythme de fréquence des potentiels d'unités motrices lors de la contraction volontaire (fréquence de pulsation élevée dans les atteintes périphériques) sont inconstantes dans une affection associant une atteinte périphérique et centrale.

Ces anomalies sont à rechercher à différents niveaux médullaires (cervical, dorsal, lombo-sacré) et bulbaires.

▪ Étude de la conduction motrice

Elle comporte 2 étapes :

- *la mesure de l'amplitude du potentiel d'action musculaire global*, qui est le résultat combiné de la perte en axones moteurs et de la réinnervation compensatrice : elle est normale au début de l'affection, puis la décroissance de l'amplitude est le témoin du degré de perte motoneuronale. C'est une mesure simple, rapide, non invasive, standardisée dans les différents laboratoires, effectuée habituellement pour les muscles distaux, mais faisable pour les muscles proximaux ;
- *la mesure de la vitesse de conduction motrice et de la latence distale* : elles sont normales au début de la maladie. Ensuite, la perte importante en axones moteurs peut retentir sur la vitesse de conduction qui ne devient cependant pas inférieure à 80 % de la limite inférieure des valeurs normales. Au-delà, la coexistence d'une neuropathie périphérique doit être évoquée.

▪ Étude des ondes F

Les anomalies sont variables, incluant une augmentation de la latence, en général inférieure à 125 % de la limite supérieure de la normale. L'amplitude des ondes F varie suivant la prédominance de l'atteinte centrale (augmentée) et périphérique (diminuée).

▪ Recherche des blocs de conduction moteurs

Ils sont recherchés au cours de l'évaluation des vitesses de conduction motrice par des stimulations étagées comparant les amplitudes des aires proximales et distales.

Il est raisonnable d'affirmer qu'il n'existe pas de vrai bloc de conduction au cours d'une SLA certaine. La constatation de blocs de conduction motrice multiples est capitale. Elle doit amener à évoquer le diagnostic de neuropathie motrice multifocale. Il s'agit d'un diagnostic différentiel majeur en raison des possibilités thérapeutiques et d'un meilleur pronostic.

Des précautions techniques sont nécessaires : stimulations monopolaires proximales si besoin, stimulation sur de courts segments de nerf (limitant la cause d'erreur de faux blocs

par phénomène d'annulation de phase au cours de pertes axonales sévères). La présence de blocs de conduction doit aussi être différenciée d'anomalies de conduction compressives au niveau de sites de vulnérabilité nerveuse.

▪ **Stimulation répétitive**

Test diagnostique d'anomalie de la jonction neuromusculaire, il peut être altéré au cours de la SLA. Le décrétement observé témoigne d'une instabilité de la conduction et de la transmission neuromusculaires dans les axones dénervés. Il serait un élément de mauvais pronostic.

Cette technique est très utile au diagnostic différentiel avec la myasthénie dans les formes bulbaires : l'examen est alors en faveur d'une myasthénie si le décrétement s'accompagne de potentiels d'unités motrices de forme normale.

▪ **Étude de la conduction sensitive périphérique**

Les vitesses de conduction sensitive et surtout les amplitudes des potentiels sensitifs sont normales au cours de la SLA, y compris dans les territoires très déficitaires sur le plan moteur. Des anomalies sensitives incitent à rechercher une plexopathie, une polyneuropathie ou une maladie de Kennedy.

Si certaines études électrophysiologiques font état d'altérations sensitives discrètes, celles-ci restent stables alors que la dénervation motrice progresse. Ainsi, les anomalies discrètes ne doivent pas remettre en cause la règle générale d'une absence d'anomalies de la conduction des fibres sensitives périphériques au cours de la SLA.

5.2. Nouvelles techniques

L'ENMG conventionnel joue un rôle essentiel dans le diagnostic de la SLA, cependant de nouvelles techniques ont été proposées dans un but d'évaluation ou de meilleure compréhension de la physiopathologie de cette affection. Elles ne sont pas réalisées systématiquement :

- *l'EMG de fibre unique* permet, par l'étude de la densité de fibres, d'apprécier quantitativement la réinnervation et, par l'étude du « jitter », sa valeur fonctionnelle ;
- *la macro-EMG* mesure la taille des unités motrices et l'importance de la réinnervation ;
- *les techniques de comptage des unités motrices* (MUNE pour « *motor unit number estimate* ») quantifient la perte motoneuronale permettant de suivre l'évolution du processus pathologique et éventuellement l'effet des thérapeutiques.

5.3. Protocole standardisé

Un protocole d'exploration électrophysiologique à réaliser chez un patient suspect de SLA a été élaboré et proposé par la coordination nationale des centres SLA à la lumière des données de la littérature et de leur expérience (cf. *annexe 2*).

6. Les potentiels évoqués moteurs (PEM) par stimulation magnétique transcrânienne (SMT)

L'ENMG étudiant les neurones périphériques peut être complété par une technique d'exploration des voies motrices centrales par stimulation magnétique transcrânienne.

Cette technique non invasive et peu douloureuse permet l'étude du NMC. Elle peut être très utile pour le diagnostic différentiel, mais aussi pour le diagnostic positif, en mettant en évidence des signes d'atteinte du NMC :

- *aide au diagnostic positif*. Plusieurs paramètres peuvent être étudiés : la période de silence cortical, le seuil d'excitabilité du cortex moteur, l'étude du faisceau cortico-bulbaire, la technique de triple collision sont les paramètres les plus intéressants. La mesure de la latence du PEM et l'étude du temps de conduction central sont des paramètres moins sensibles pour le diagnostic de SLA (avis d'expert) ;

- *aide au diagnostic différentiel* : myélopathie cervicale, SEP.

7. Autres examens paracliniques

Le diagnostic de SLA repose sur l'examen clinique et les signes électro-neuro-myographiques, parfois complétés par les PEM. Si les techniques d'imagerie peuvent, dans certaines circonstances, être une aide au diagnostic en montrant une atteinte du neurone moteur central, elles participent essentiellement au diagnostic différentiel. L'étude du LCS, examen privilégié au cours de l'étude du système nerveux, a un rôle essentiel pour le diagnostic différentiel.

7.1. Imagerie

▪ L'IRM conventionnelle

Elle comprend l'IRM cérébrale (coupes sagittales T1 et axiales T2, flair, densité de protons au minimum) et médullaire (coupes sagittales T1 et T2 et axiales T2). Dans la SLA, elle peut montrer les signes suivants :

- *une atteinte du faisceau pyramidal* sous la forme d'un hypersignal rond, symétrique, siégeant le long du faisceau pyramidal (cortex frontal, corona radiata, capsule interne, pont) sur les séquences pondérées en T2. Sa spécificité est faible car il est retrouvé chez les sujets normaux. Il n'y a pas de corrélation entre la présence de l'hypersignal et la durée d'évolution, le stade clinique, le score fonctionnel, l'âge. Cependant sa présence sur plus de quatre niveaux de coupe de la corona radiata jusqu'au pont, sa largeur (supérieure à 6 mm) et sa visualisation également sur les séquences pondérées en densité de protons seraient plus spécifiques. Un hypersignal des cordons antérieurs de la moelle est également rapporté ;
- *un hyposignal linéaire du cortex précentral*, décrit avec une fréquence très variable. La signification de cette « ligne noire » visible sur les séquences pondérées en T2 reste discutée : elle pourrait correspondre à des dépôts ferriques témoignant de la dégénérescence neuronale ;
- *des hyperintensités de la substance blanche sous-corticale localisées dans le gyrus précentral*, décrites sur les séquences flair, T2 et en densité de protons. Pour certains leur spécificité serait de 94 % et donc supérieure à celle de l'hypersignal du faisceau pyramidal ;
- *une atrophie corticale fronto-temporale*, classique chez les patients atteints de démence fronto-temporale : elle serait également souvent présente en l'absence d'atteinte des fonctions cognitives. Ces résultats doivent être confirmés par des études prospectives.

Surtout, l'IRM aide au diagnostic différentiel :

- l'IRM médullaire permet d'éliminer :
 - une myélopathie cervicale ou une ischémie médullaire, notamment dans les formes localisées aux membres supérieurs,
 - une syringomyélie,
 - une atteinte du cône terminal dans les formes localisées aux membres inférieurs ;
- 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).

▪ Autres techniques d'imagerie (spectroscopie IRM, tenseur de diffusion, TEP et TEMP)

Elles sont en cours d'évaluation dans la SLA.

7.2. 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).

8. Les diagnostics différentiels : leur recherche est orientée par le contexte clinique

Par souci de clarté, mais aussi pour être plus près d'une démarche diagnostique, le jury a choisi d'exposer l'ensemble des autres examens complémentaires en fonction des diagnostics différentiels possibles. Ils ne seront donc pas tous systématiquement réalisés et dépendront du contexte clinique et familial, de la présentation clinique et des pathologies associées et de l'évolution (cf. *annexe 3*).

▪ Neuropathie motrice pure (avec ou sans bloc de conduction)

Le diagnostic repose sur le déficit moteur prédominant aux membres supérieurs (diminution ou absence des ROT et d'atteinte pyramidale), l'ENMG et le dosage des anticorps (AC) anti-GM1.

▪ Amyotrophie monomérique bénigne non évolutive

C'est une affection rare du sujet jeune se traduisant par une atteinte du motoneurone pure limitée à un membre. Elle se caractérise par une évolution lentement progressive suivie par une stabilisation après quelques années.

▪ Syndrome post-poliomyélitique

Il ne pose habituellement pas de problème diagnostique.

▪ Syndrome crampes et fasciculations

Dans sa forme bénigne, il se définit par une absence de déficit moteur ou d'amyotrophie. Dans certains cas exceptionnels, il correspond à un syndrome paranéoplasique (thymome, cancer pulmonaire) associé à des AC dirigés contre le canal potassique voltage-dépendant (VGKC).

▪ Myasthénie

Elle est systématiquement évoquée devant une forme bulbaire. Le diagnostic repose sur le test aux anticholinestérasiques, l'ENMG, le dosage des AC antirécepteurs à l'acétylcholine.

▪ Syndromes lymphoprolifératifs

Plus de 50 cas de lymphomes associés à un tableau de type SLA sont rapportés. Il peut s'agir d'une atteinte isolée du système nerveux périphérique, mais dans la majorité des cas il existe une atteinte conjointe du NMP et du NMC. Ils justifient la réalisation systématique d'une électrophorèse des protéines, d'une CRP et d'un hémogramme. Une biopsie ostéo-médullaire, un scanner thoraco-abdominal complètent ces premiers examens si besoin.

▪ Syndromes paranéoplasiques et cancers associés

L'association d'une SLA et d'un cancer est le plus souvent fortuite. Il peut être justifié de réaliser un dosage d'AC antineurones (AC anti-HU), un scanner thoracique, voire thoraco-abdominal, une échographie prostatique ou encore une mammographie devant certaines présentations cliniques (altération marquée de l'état général, atteinte diffuse du système nerveux, atteinte prédominante du NMC).

▪ Syndrome de Gougerot-Sjögren

L'association rare de cas d'atteinte du neurone moteur et de syndrome de Gougerot-Sjögren primitif peut justifier la recherche d'un syndrome sec et le dosage des AC anti-ENA.

▪ Maladies infectieuses

- Infection par le VIH : un tableau prenant le masque d'une SLA a été décrit justifiant la réalisation d'une sérologie VIH.
- Infection par le virus HTLV1 : elle est actuellement systématiquement recherchée devant un tableau de myélopathie avec paraparésie spastique, en particulier chez les patients ayant séjourné dans une zone d'endémie.
- Syphilis : une sérologie de la syphilis est recommandée surtout en cas d'anomalie du LCS.
- Maladie de Lyme : la recherche d'une maladie de Lyme peut être systématique en zone d'endémie ou en cas d'anomalie du LCS.

▪ Troubles endocriniens

La recherche d'une hyperparathyroïdie est habituelle en raison de rares cas d'amélioration des symptômes de la maladie après normalisation du bilan hormonal. Il ne semble pas exister d'association avec une hyperthyroïdie.

▪ Maladies métaboliques

Gangliosidoses GM2 (dosage de l'hexoaminidase A), adrénoleucodystrophie (dosage des acides gras à très longue chaîne), sclérose combinée de la moelle (vitamine B12 et folates).

▪ Maladies génétiques

- Maladie de Kennedy (adulte jeune, gynécomastie, troubles sensitifs).
- Amyotrophie spinale progressive.

▪ Myosites à inclusions

Ce diagnostic pourra être évoqué devant un tableau atypique où le déficit moteur prédomine sur les muscles fléchisseurs des doigts et les quadriceps. Le diagnostic de certitude est alors apporté par la biopsie musculaire.

9. Enquête génétique

Elle débute par la réalisation d'un arbre généalogique avec l'accord des patients, dès les premières consultations.

Une enquête génétique est recommandée devant :

- une forme familiale, c'est-à-dire comportant au moins 2 cas quel que soit le degré de parenté : un seul gène est actuellement identifié (SOD1) ;
- une forme clinique inhabituelle (maladie de Kennedy, amyotrophie spinale de l'adulte, SLA juvénile avant 20 ans) ;
- un tableau de SLA associé à d'autres signes cliniques (dégénérescence spino-cérébelleuse : SCA3 et SCA1, etc.) ou à une démence.

Dans les cas sporadiques, si l'arbre généalogique est fiable, on peut affirmer l'absence de caractère héréditaire de la pathologie et en informer le patient et l'entourage.

10. Hiérarchisation des examens complémentaires

Le bilan paraclinique fait appel à l'ENMG, l'imagerie et les tests biologiques. L'objectif de ces examens est, en complément de l'examen neurologique qui formule les hypothèses, de permettre un diagnostic positif rapide et d'éliminer d'autres affections proches. Il n'existe pas, à ce jour, de guide pratique validé. Il apparaît donc difficile d'imposer ou non la réalisation systématique de certains examens. Le choix des explorations revient au neurologue qui adapte le bilan en fonction du contexte clinique et de son expérience.

Le bilan de base comprend :

- l'ENMG réalisé par un neurologue ;
- l'IRM médullaire, voire cérébrale ;

- un bilan biologique minimum (hémogramme, VS ou CRP, électrophorèse des protéines sériques).

La réalisation des PEM peut compléter ce premier bilan.

La réalisation systématique d'une étude du LCS ne fait pas l'objet d'un consensus. Pour le jury, il paraît justifié de pratiquer une ponction lombaire au moindre doute diagnostique afin d'éliminer une maladie simulant une SLA.

La réalisation d'autres tests, notamment biologiques, 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, peut être réalisé le dosage des AC antigangliosides, des AC antinucléaires et dans certaines situations des AC antineuronaux (anti-HU, etc.), des AC antirécepteurs à l'acétylcholine.

Enfin une exploration plus spécifique pourra être demandée devant des particularités cliniques (cf. *annexe 4*).

QUESTION 2

Comment dit-on le diagnostic de SLA ?

Du point de vue psychologique, le moment de l'annonce du diagnostic d'une maladie grave peut être considéré comme une agression majeure (traumatisme psychologique). Dans le cadre spécifique de la SLA, l'absence de perspective curative amplifie le phénomène. Cette annonce vient modifier l'équilibre psychologique du patient qui se retrouve confronté à la perspective de sa propre mort. En dépit des aspects désorganisateur de l'annonce de la maladie, l'entretien va constituer le point de départ d'un partenariat thérapeutique, c'est-à-dire d'une dynamique humaine et technique pour bâtir un projet de soins et d'accompagnement.

1. Principes généraux de l'annonce d'un diagnostic

L'annonce est un moment crucial dans l'histoire du patient et dans la prise en charge de sa maladie. Elle est faite par le neurologue qui prend en charge le patient. Elle est souhaitée par la majorité des patients, mais reste un moment redouté par les praticiens. La qualité de la prise en charge ultérieure va en partie être influencée par la façon dont à la fois le patient et le médecin vont vivre ce moment.

À ce titre on peut regretter l'absence de formation spécifique à l'annonce d'un diagnostic dans le cadre de la formation initiale (voire continue) des médecins.

L'annonce constitue un acte médical à part entière qui s'appuie sur un cadre légal¹. Elle est une première étape obligatoire dans la construction de tout projet de soins et d'accompagnement. Si le médecin possède un devoir d'information, le patient garde néanmoins le droit de refuser temporairement ou définitivement d'être informé. Il peut également désigner une personne de confiance qui pourra recevoir l'information, de même qu'il peut refuser que certaines personnes de son entourage aient accès aux informations médicales qui le concernent.

¹ Loi du 4 mars 2002 relative aux malades et à la qualité du système de santé ; articles 35 et 36 du Code de déontologie médicale ; article 16-1 du Code civil ; article 3 de la Charte européenne des droits fondamentaux du 7 décembre 2000 ; article 1111-2 du Code de la santé publique.

Le jury considère que l'organisation de l'entretien d'annonce est un indice du degré d'investissement du médecin dans la prise en charge, le patient étant largement susceptible de percevoir cette donnée.

Dans ses modalités, l'annonce ne peut être que personnalisée et ne repose sur aucun modèle standardisé. Néanmoins, certaines précautions de bon sens peuvent être rappelées, tout en préservant l'indispensable singularité et l'authenticité de la relation qui doit s'établir entre le médecin et son patient.

Ainsi, il est souhaitable que le praticien prévoie un temps suffisant pour la réalisation de l'annonce, durant lequel il demande à ne pas être sollicité par l'extérieur. Il est recommandé que le lieu choisi permette un entretien singulier, où l'écoute soit facilitée (peu de bruits, absence de passage, etc.) et réponde aux impératifs de confidentialité. Il n'y a pas de moment idéal pour effectuer un entretien d'annonce. Cependant, les intervenants de santé susceptibles de répondre aux questions du patient doivent pouvoir être disponibles dans les jours qui suivent. Le jury recommande d'éviter les veilles de week-end et de jours fériés pour réaliser l'entretien d'annonce.

L'annonce relève du neurologue qui a établi le diagnostic. Si cette étape a lieu au préalable, cela permet au neurologue de préparer l'entretien avec le patient en tenant compte des éléments recueillis.

La présence d'autres intervenants lors de l'entretien d'annonce (notamment d'un psychologue clinicien, d'une infirmière, etc.) ne fait pas l'objet d'un consensus. Dans tous les cas, elle doit refléter la réflexion pluridisciplinaire de l'équipe soignante et doit préserver la qualité d'un échange singulier.

L'entretien d'annonce peut se dérouler en présence de la famille ou d'une personne de confiance désignée par le patient. Cette question peut être débattue auparavant avec lui.

La dynamique de l'entretien doit s'inscrire dans la continuité de la relation précédemment instaurée entre le médecin et son patient. Elle doit favoriser la compréhension par ce dernier des informations communiquées grâce à l'emploi d'un vocabulaire adapté, et le respect de temps de pauses permet d'évaluer si les informations ont bien été comprises. Des moments doivent être aménagés pour que le patient puisse poser les questions qui lui semblent nécessaires et exprimer son ressenti. Le contenu de l'annonce doit tenter d'instaurer un équilibre entre des aspects négatifs inhérents à la maladie (irréversibilité des troubles) et des facteurs qui vont permettre la construction d'un nouveau projet de vie (variabilité de l'évolution).

Le jury :

- recommande que la formation médicale comporte une sensibilisation aux enjeux et aux principes d'annonce ;
- recommande une information systématique du médecin généraliste pour lui permettre d'assurer au mieux le relais de l'information ;
- propose, si cela est réalisable concrètement et avec l'accord du patient, que le médecin généraliste soit présent lors de l'entretien d'annonce.

2. Contenu de l'annonce selon les étapes évolutives de la SLA

Le jury considère qu'il est possible de distinguer trois étapes successives.

2.1. Période entre les premières manifestations cliniques et la confirmation du diagnostic

Dans le cadre de la SLA, cette période peut être particulièrement longue (entre 14 et 21 mois). Elle correspond à de possibles incertitudes diagnostiques, mais peut aussi constituer une période de suivi évolutif indispensable pour affirmer un diagnostic précédemment suspecté. Peu de données existent sur le parcours des patients durant cette période. Peu

d'informations existent quant au délai entre le moment où l'hypothèse d'une SLA est suspectée cliniquement et celui où elle va être formulée au patient.

Il n'est pas souhaitable d'attendre que le diagnostic de SLA soit confirmé avec certitude pour en énoncer l'hypothèse. Dès que la pathologie est suspectée avec une présomption suffisante, elle peut être nommée au même titre que les autres hypothèses envisagées. Par ailleurs, l'importance du suivi évolutif dans la confirmation du diagnostic doit être expliquée au patient.

2.2. Période où le diagnostic est établi et doit être annoncé

Dans un premier temps, un rappel de l'histoire de la maladie (symptômes révélateurs, résultats des examens réalisés) permet au médecin d'évaluer le niveau de connaissance et de compréhension du patient concernant ses troubles. Le patient peut ensuite être informé qu'un diagnostic a été posé et il doit lui être demandé s'il souhaite le connaître. En cas de refus, des options alternatives peuvent être proposées (désignation d'une personne de confiance, proposition d'un nouveau rendez-vous à distance, etc.). Le médecin généraliste est alors informé par écrit de l'alternative choisie.

Si le patient accepte de connaître le diagnostic, le terme de « sclérose latérale amyotrophique » doit être nommé explicitement. Puis les caractéristiques principales de la maladie sont énoncées en insistant sur l'aspect définitif des lésions établies. Ceci permet au patient de commencer à envisager les adaptations au quotidien, et au médecin de lui présenter les solutions humaines et techniques qui peuvent lui être proposées. Dans la réponse aux représentations que le patient peut se faire de la maladie et aux questions qu'il peut se poser, il est important d'insister sur la conservation habituelle des fonctions cognitives, de la sensibilité, du contrôle vésico-sphinctérien et sur l'absence habituelle de transmission à la descendance en l'absence de forme familiale.

Le degré d'information doit être adapté à la demande du patient et il peut également être fait mention de la difficulté d'établir un pronostic fonctionnel et vital et d'en préciser la chronologie d'évolution.

Pour justifier la surveillance régulière de la maladie, le caractère évolutif peut être abordé dès la première consultation. Les enjeux nutritionnels, moteurs et respiratoires peuvent être indiqués sans qu'il y ait la nécessité d'emblée de détailler les techniques de suppléance et leurs indications.

Dans la suite de l'entretien les propositions thérapeutiques vont permettre de construire un projet de soins et d'accompagnement personnalisé. Sur le plan pharmacologique, le traitement spécifique par riluzole est présenté. Si le recours éventuel aux traitements symptomatiques est évoqué avec le patient, il n'est pas nécessaire d'établir préventivement une liste exhaustive des manifestations plus ou moins attendues.

Dans le cadre particulier de l'annonce d'une SLA dans un contexte familial, un conseil génétique peut être proposé au patient.

2.3. Période de suivi évolutif de la SLA

La surveillance médicale régulière doit être justifiée au patient par l'impossibilité de prévoir la façon dont la SLA va évoluer dans le temps. L'objectif de cette surveillance est d'observer la cinétique d'aggravation et de propagation du déficit moteur pour préparer la prise de décision concernant la mise en place de thérapeutiques de suppléance. Les experts recommandent d'attendre l'apparition des premiers signes dysfonctionnels. Le jury précise que cette discussion peut avoir également lieu en amont, si le patient le sollicite.

La mise en place des thérapeutiques de suppléance ne peut être anticipée avec le patient que si ses mécanismes d'adaptation à la maladie le permettent. Le suivi psychologique peut y contribuer et offrir au médecin des éléments d'évaluation concernant la capacité du patient à intégrer ces prises de décision.

L'annonce des complications évolutives de la maladie et de leur thérapeutique de suppléance ne peut se concevoir que dans une relation faisant intervenir le médecin, le patient et son entourage, et éventuellement une équipe compétente en soins palliatifs.

À un stade plus évolué se pose la question des implications en termes de pronostic vital de la maladie, de degré accru de dépendance à l'entourage. Ces aspects sont discutés avec le patient, de même que la façon dont il perçoit sa propre dégradation physique. La réponse repose souvent sur le renforcement de l'accompagnement pluridisciplinaire et psychologique.

C'est dans de telles circonstances que peut être anticipée avec le patient la perspective d'une détresse vitale et des différentes modalités d'intervention. Les décisions prises collégialement dans ce contexte doivent être retranscrites dans le dossier médical et consultables en permanence en situation d'urgence. Par ailleurs, elles doivent faire l'objet de réévaluations régulières.

Le jury recommande que chaque entretien d'annonce et les décisions qui en découlent fassent l'objet d'une synthèse écrite consignée dans le dossier du patient et accessible par tous les acteurs professionnels du soin intervenant auprès du patient.

3. Le parcours psychologique du patient

Les patients peuvent réagir différemment à l'annonce d'une maladie grave, qui constitue toujours un épisode traumatique. Le plus souvent, ils cherchent à fuir cette réalité (processus d'errance thérapeutique, consultations compulsives, recours éventuels à des thérapeutiques non validées médicalement, etc.). Les principaux bouleversements psychologiques interviennent habituellement dans les 6 premiers mois. Une fois le diagnostic accepté, le patient peut se raccrocher à la notion de chronicité en espérant une évolution la plus longue possible. Progressivement, il va pouvoir investir son nouveau statut de malade et envisager un nouveau projet de vie intégrant la perspective de sa propre mort à venir.

Dans le cadre spécifique de la SLA, l'évolutivité de la maladie, les incapacités et handicaps à venir, la lourdeur des thérapeutiques mises en œuvre obligent le patient à constamment s'adapter. De nombreux rééquilibrages psychologiques sont donc nécessaires à la faveur des annonces successives.

De façon générale, la période qui suit l'annonce du diagnostic de SLA va être suivie de plusieurs étapes psychologiques qui doivent être identifiées, respectées, voire accompagnées si le patient le souhaite. Outre la dimension humaine de ce type d'accompagnement, il existe un intérêt médical à cela. En effet, des mécanismes d'adaptation trop longs peuvent compromettre le niveau de réflexion nécessaire pour effectuer des choix thérapeutiques et pour adhérer à ceux-ci une fois décidés.

Il est important de rappeler que le cheminement psychologique du patient dépend à la fois de sa propre personnalité, de sa situation globale et de son interaction avec son entourage, mais également de la façon dont le médecin se positionne et s'investit dans la prise en charge.

Face à ces données, le jury recommande que le patient puisse avoir accès tout au long de sa prise en charge à un suivi par un psychologue clinicien, en parallèle à la relation médicale telle qu'elle a été établie.

QUESTION 3

Comment évalue-t-on l'évolution de la SLA et quels outils utiliser ?

Le caractère évolutif de la SLA nécessite une évaluation régulière du patient et de son entourage, si possible au sein de leur lieu de vie. L'examen clinique cherche à apprécier l'intensité des troubles observés et leurs répercussions.

La méthode d'évaluation est choisie en fonction du bénéfice direct que le patient peut en attendre (adaptation de la réponse thérapeutique) ou pour l'intérêt qu'elle présente dans le dépistage des complications futures à anticiper. Il convient de donner de l'importance aux demandes du patient et de son entourage : c'est un moment privilégié d'écoute et d'échange. Le compte rendu de cette évaluation doit être suffisamment simple et compréhensible pour permettre une bonne communication pluridisciplinaire.

Les outils choisis pour cette évaluation vont prendre en compte l'état global du patient (capacités, fatigabilité, état thymique) et le temps nécessaire à leur exécution ne doit pas effacer sa parole. Une évaluation à visée de recherche clinique ne doit se faire qu'avec son consentement.

La place de l'entretien clinique à chaque consultation doit rester primordiale. Elle permet de guider la bonne organisation de l'évaluation et d'appréhender, de façon informelle, l'état psychologique du patient et de son entourage.

1. Évaluation des incapacités

Le profil évolutif de la SLA, par la dégradation des fonctions motrices, va rapidement s'exprimer chez le patient par des incapacités fonctionnelles avec un retentissement majeur dans les actes de la vie quotidienne.

Il existe de multiples échelles d'évaluation d'incapacité. L'*ALS functional rating scale* (ALSFRS) n'est pas une échelle basée sur l'observation du patient par l'évaluateur, mais sur des réponses à des questions. Elle explore les fonctions les plus pertinentes à évaluer chez le patient porteur d'une SLA. C'est une échelle simple et facile à réaliser. Une version révisée (ALSFRS-R), plus performante, a été proposée et validée (cf. *annexe 5*). Elle prend davantage en compte la fonction respiratoire. Son utilisation peut être recommandée comme un guide d'évaluation du patient pendant l'entretien (grade C²). Elle est complétée par des évaluations plus précises en fonction des difficultés mises en évidence.

Les incapacités peuvent également être évaluées par des échelles génériques, qui ont l'avantage d'être plus largement connues, les plus répandues étant l'indice de Barthel et la mesure d'indépendance fonctionnelle (MIF), toutes deux validées. La grille AGGIR est la seule reconnue par les autorités de tutelle pour permettre de donner lieu à une compensation financière, l'allocation personnalisée d'autonomie (APA). Elle a été construite pour les patients âgés (> 60 ans). Elle n'est pas adaptée à la problématique de la SLA car pour bénéficier de l'allocation maximale le patient doit avoir des troubles cognitifs.

L'évaluation de la marche mérite une place particulière puisqu'elle conditionne l'indication des aides techniques et notamment du fauteuil roulant électrique. Le jury recommande d'utiliser au minimum le périmètre de marche, largement utilisé en pratique courante (grade C).

L'évaluation de la douleur est indispensable pour guider les thérapeutiques antalgiques. Elle est bien codifiée, aucune spécificité n'a été mise en évidence dans le contexte de la SLA.

Le jury recommande d'utiliser l'ALSFRS-R comme guide pour l'évaluation globale du patient (grade C).

² Une recommandation de grade A est fondée sur une preuve scientifique établie par des études de fort niveau de preuve (niveau de preuve 1), tels les essais cliniques comparatifs randomisés sans biais majeur, les méta-analyses d'essais randomisés, les analyses de décision basées sur des études de niveau 1. Une recommandation de grade B est fondée sur une présomption scientifique fournie par des études de niveau intermédiaire de preuve (niveau de preuve 2), par exemple des essais comparatifs randomisés comportant des biais, des méta-analyses de méthodologie critiquable, des études comparatives non randomisées bien menées ou des études de cohorte. Une recommandation de grade C est fondée sur des études de moindre niveau de preuve, comme les études cas-témoins (niveau de preuve 3) ou les séries de cas (niveau de preuve 4). En l'absence de publications fiables, les recommandations proposées reposent sur un consensus au sein du jury.

2. Fonctions motrices

2.1. Fonction musculo-squelettique

Le testing manuel musculaire est un outil largement utilisé en médecine physique et en neurologie, notamment pour l'évaluation de la « pathologie neurologique périphérique ». Il propose une cotation chiffrée de 0 (absence de contraction musculaire) à 5 (force normale). Il est simple d'utilisation, largement diffusé, reproductible, applicable à un grand nombre de muscles. Le jury le recommande en pratique clinique courante.

Il existe d'autres outils permettant l'évaluation plus précise de la force motrice (dynamomètres, jauges de contrainte). Ils nécessitent un matériel non disponible facilement et ne peuvent être recommandés. Ils restent, pour l'instant, du domaine de la recherche clinique.

L'importance de la spasticité n'a pas été particulièrement étudiée dans la SLA, cependant, sa présence a des répercussions sur la prise en charge du patient. Elle est à évaluer par l'échelle d'Ashworth, validée quelle que soit la cause de la spasticité et largement utilisée (grade B).

2.2. Symptomatologie bulbaire

Le bilan de la parole, de la voix, des praxies bucco-faciales, de la respiration et de la déglutition est pratiqué par l'orthophoniste.

Le bilan de la parole est quantitatif et qualitatif. Il mesure le degré d'intelligibilité, le type et la sévérité de la dysarthrie, l'impact sur la communication. L'étude systématique de chaque phonème donne des indications sur le lieu et le degré de l'atteinte (langue, voile, lèvres, larynx, etc.). Le bilan de la voix et celui des praxies bucco-faciales permettent entre autres d'évaluer le caractère spastique ou non de l'atteinte.

L'examen de la respiration évalue le couplage pneumo-phonique.

Le bilan de la déglutition permet d'anticiper les complications respiratoires dues aux fausses routes alimentaires. Renouvelé, il permet une surveillance constante pendant l'évolution de la maladie. Plus précisément, il apprécie la texture des aliments responsables de fausses routes, la durée des repas et les différents temps de la déglutition.

Parmi les grilles d'évaluation de la parole, de la phonation et de la déglutition, celles d'Auzou et de Bianco-Blache, publiées, sont les plus utilisées.

Le jury recommande une évaluation orthophonique de la dysarthrie et de la déglutition dès l'apparition des premiers signes d'atteinte bulbaire.

3. État nutritionnel

La balance énergétique peut se déséquilibrer par un hypercatabolisme de repos non compensé par la prise alimentaire. Celle-ci est principalement altérée par les troubles de la déglutition qui jouent un rôle majeur dans l'installation de la dénutrition, elle-même négativement corrélée à la survie. L'apparition de la dénutrition étant un facteur de mauvais pronostic, il est impératif d'évaluer en amont les différentes causes accessibles à un traitement.

Si la déglutition semble être le facteur principal dans le déficit de prise alimentaire, d'autres éléments y participent également : la perte de l'autonomie motrice, les troubles salivaires, digestifs (ralentissement du transit), psychologiques, respiratoires, voire un état infectieux, y compris la candidose buccale à un stade avancé de la maladie.

L'évaluation de la prise alimentaire, quantité et qualité des repas ingérés (idéalement réalisée par un diététicien), est indispensable tout au long de l'accompagnement du patient. C'est un élément de dépistage précoce permettant d'anticiper l'état de dénutrition. Il semble important de pouvoir s'appuyer sur l'entourage et les aidants de proximité pour affiner

l'enquête alimentaire. L'allongement de la durée des repas est un élément prédictif de la réduction de la prise alimentaire, la durée supérieure à 45 minutes semble être une valeur seuil.

L'évaluation de l'état nutritionnel proprement dit repose sur des éléments simples : la variation du poids et l'indice de masse corporelle (IMC) (grade B). Les critères permettant de définir l'état de dénutrition sont : la perte de poids de 5 % à 10 % en 6 mois et un IMC inférieur à 18 pour les patients âgés de 18 à 65 ans et inférieur à 20 pour les patients âgés de plus de 65 ans.

Les autres paramètres permettant d'évaluer l'état nutritionnel n'apparaissent pas indispensables en termes de bénéfice direct. Leur réalisation dépend des équipes, certains d'entre eux sont réservés à la recherche clinique.

L'albuminémie, largement réalisée dans l'évaluation de l'état nutritionnel, n'a pas de place dans ce cas particulier, de nombreux facteurs influençant son interprétation. D'autre part, l'hypoalbuminémie est un critère trop tardif pour pouvoir être utilisé dans la prise de décision thérapeutique.

Le jury recommande d'évaluer l'état nutritionnel par l'enquête alimentaire (grade C), la variation du poids et l'IMC (grade B).

4. Fonction ventilatoire

Dans le cadre de la SLA, l'atteinte respiratoire est quasiment constante, d'évolution rapidement progressive. L'importance de l'évaluation de la fonction ventilatoire réside dans le pronostic vital associé à celle-ci.

L'objectif principal de l'évaluation ventilatoire est de guider le thérapeute et le patient dans les choix d'actions thérapeutiques. L'évaluation de la fonction respiratoire repose sur une évaluation clinique, un bilan fonctionnel et une étude de l'oxygénation sanguine nocturne. Le rythme de surveillance trimestriel paraît justifié.

4.1. Évaluation clinique

L'évaluation clinique recherche systématiquement les symptômes et signes en rapport avec la défaillance ventilatoire. Il faut cependant garder à l'esprit que la dyspnée, maître symptôme habituel de la défaillance ventilatoire, est d'apparition tardive, et ne permet pas une prise en charge optimale (absence de préparation du patient au recours à des thérapeutiques parfois ressenties comme agressives, risque d'intervention en urgence empêchant son libre choix). L'orthopnée, témoignant dans ce contexte d'une dysfonction diaphragmatique sévère, apparaît également tardivement. L'échelle de Borg modifiée est une aide à une évaluation plus précise de la dyspnée (grade C).

L'atteinte respiratoire peut être évaluée indirectement par l'existence de signes de dyssomnie nocturne : notion de réveils avec sensation d'étouffement, céphalées matinales (hypercapnie nocturne), somnolence diurne, détérioration cognitive inhabituelle. L'existence d'un ronflement et d'apnées constatées par l'entourage doit inciter à rechercher un syndrome d'apnées du sommeil associé.

L'examen physique apprécie la tonicité abdominale et recherche des signes témoins d'un recrutement accru des muscles respiratoires accessoires, des signes d'encombrement bronchique.

4.2. Bilan fonctionnel respiratoire

Le bilan fonctionnel respiratoire doit être facilement réalisable, le moins traumatisant possible, et utilisable pour une surveillance régulière.

L'exploration de la fonction ventilatoire repose sur la spirométrie avec mesure de la capacité vitale (CV). Une CV inférieure à 50 % de la valeur théorique doit faire considérer la mise en

œuvre d'une ventilation non invasive (VNI). La mesure de la CV en décubitus peut constituer un appoint utile pour détecter de façon simple l'atteinte diaphragmatique (grade B).

La mesure du débit expiratoire de pointe (DEP) à la toux renseigne sur la capacité du patient à expectorer. Un DEP à la toux < 270 l/min traduit une altération des mécanismes de toux et justifie une aide au désencombrement bronchique. Le recours à une aide instrumentale au désencombrement se discute pour une valeur < 160 l/min (grade B).

Une évaluation spécifique de la force des muscles inspiratoires est actuellement bien codifiée, reposant sur la pression inspiratoire maximale (PI max) et la mesure de pression sniff nasale (SNIP). Elle doit être effectuée en complément de la spirométrie (grade A). La SNIP est le paramètre non invasif le plus pertinent pour évaluer la force globale des muscles inspiratoires. Compte tenu des discordances fréquentes entre les deux mesures, il est cependant utile d'effectuer les deux mesures et de retenir dans l'interprétation la meilleure des deux pressions.

La mesure des gaz du sang artériel ou capillaire artérialisé à la recherche d'une hypoventilation alvéolaire ou d'une hypoxémie est indispensable lors du bilan initial. Le rythme de surveillance ultérieur dépend des signes d'alerte cliniques, fonctionnels ou de désaturations nocturnes significatives.

Les troubles nocturnes de la respiration sont idéalement évalués par une polysomnographie. Cependant, la lourdeur de l'examen et son manque de disponibilité et d'accessibilité lui font préférer l'oxymétrie nocturne, considérée comme indispensable lors du bilan initial (grade C). Cet examen doit être répété de façon semestrielle (grade C) ou plus fréquemment s'il existe des signes cliniques d'appel. L'examen polysomnographique est réalisé s'il existe des signes cliniques de syndrome d'apnée du sommeil ou en cas d'anomalie de l'oxymétrie nocturne, le critère le plus pertinent semble être le pourcentage de temps à saturation artérielle en oxygène inférieure à 90 % (considéré comme anormal s'il est supérieur à 5 % du temps d'enregistrement) (grade C).

En résumé, le jury recommande à chaque évaluation (trimestrielle au minimum) :

- la recherche de signes cliniques :
 - recherche de signes de dyssomnie lors de l'entretien,
 - signes de dysfonction diaphragmatique,
 - encombrement bronchique ;
- une évaluation paraclinique :
 - spirométrie (CV, DEP à la toux) : trimestrielle,
 - gazométrie : initiale, puis selon l'évolution clinique,
 - PI max, SNIP : trimestrielles,
 - oxymétrie nocturne : semestrielle.

5. Fonctions cognitives

Les données de la littérature récente (moins de 10 ans) font état d'une possible altération des fonctions supérieures en cas de SLA, en particulier des fonctions exécutives avec une composante comportementale pouvant influencer sur la prise en charge, notamment en cas de troubles cognitifs (10 à 15 % des cas).

Étant donné le caractère particulièrement contraignant des outils utilisés en neuropsychologie, on doit veiller, en fonction de la clinique, à n'évaluer que les éléments susceptibles d'influer sur la prise en charge du patient avec un bénéfice direct. Des évaluations plus détaillées, à but de recherche clinique, sont du ressort des centres experts.

Le jury recommande que ce soit la plainte du patient ou de son entourage qui déclenche le processus d'évaluation.

Aucune batterie d'évaluation n'est spécifique dans cette pathologie. La BREF (batterie rapide d'évaluation frontale) semble la plus adaptée pour un dépistage de dysfonctionnement exécutif.

6. Évaluation psychologique et psychopathologique

Peu d'études évaluent de façon systématique les aspects psychologiques des patients atteints de SLA. Les conclusions disponibles sont très diverses, voire contradictoires. Néanmoins, quelques données semblent se dégager.

Globalement, les échelles d'anxiété et de dépression donnent un score moins important que celui retrouvé dans des groupes de patients atteints d'autres maladies somatiques graves. Trois éléments d'explication peuvent être proposés :

- les stratégies d'adaptation majoritaires, telles que l'évitement, et les mécanismes de défense, tels que le déni, qui semblent suffisamment opérants pour « masquer » d'éventuelles psychopathologies présentes ;
- les tests utilisés (BDI, MADRS, etc.) sont davantage conçus pour évaluer des atteintes psychiatriques ;
- l'anosodiaphorie, élément du syndrome frontal.

Trois facteurs principaux semblent influencer sur le niveau d'anxiété et/ou de dépression du patient :

- la répercussion de l'annonce ;
- l'anticipation du handicap ;
- le niveau de dégradation physique.

L'utilisation systématique de tests d'évaluation psychologique et psychopathologique peut intéresser le domaine de la recherche. En revanche, son intérêt dans une perspective clinique n'a pas été mis en évidence.

Le jury recommande, dans le cadre d'un accompagnement individualisé, de faire l'économie de tests au profit d'un suivi par un psychologue clinicien. À côté de son travail de soutien, il peut évaluer, si nécessaire, les dimensions anxieuses et dépressives des patients atteints de SLA au cours du suivi.

7. Handicap et qualité de vie

Le lieu de vie du patient reste majoritairement le domicile à tous les stades de la maladie. Il est indispensable d'effectuer des évaluations périodiques en situation écologique en liaison avec un ergothérapeute. Elles permettent d'apprécier le niveau d'aide et d'intervention à apporter en regard des situations particulières de handicap : remise à jour des aides techniques adéquates, ajustement de l'environnement architectural, professionnel et des moyens de communication. Le jury recommande de pratiquer de façon plus systématique des évaluations écologiques.

Un lien ayant été montré entre la qualité de vie du patient et l'état psychologique de son entourage, la prise en compte des proches du patient est indispensable. Des échelles validées d'évaluation du handicap (échelle de Rankin) et de la qualité de vie (SF-36, SIP, ALSAQ-40) existent. Si elles ont un intérêt dans les essais cliniques, aucune n'est cependant apparue utile pour améliorer la prise en charge du patient.

QUESTION 4

Quelles thérapies et quel suivi pour le patient atteint de SLA et son entourage ?

Les thérapies et le suivi ont pour objectif d'accompagner le patient et son entourage tout au long de l'évolution de la maladie, afin d'apporter un confort et un soutien optimaux. Il s'agit

donc au-delà des thérapies médicamenteuses, qu'elles soient à visée étiologique ou symptomatiques, de tous les soins qui vont être rendus nécessaires par le retentissement délétère de la maladie sur l'autonomie physique, ainsi que sur le bien-être psychique du patient.

Leur acceptation et leur efficacité supposent l'instauration d'un dialogue de confiance entre le patient et le médecin référent, qui doit être le plus souvent le médecin de proximité, lui-même en relation étroite avec le centre SLA de référence, il assure le lien et la coordination entre le centre SLA et les intervenants de proximité.

Cette prise en charge est par essence pluri et interdisciplinaire et doit s'inscrire dans le projet de vie du patient. Elle sous-entend une coordination entre les différents intervenants et un partage de l'information.

L'organisation récente de cette coordination demande à être renforcée, voire mise en place.

I. Thérapeutiques médicamenteuses à visée étiologique

▪ Riluzole

Le riluzole est le seul médicament disposant d'une autorisation de mise sur le marché (AMM) dans la SLA. Il s'agit d'une benzothiazole ayant pour objectif de diminuer les phénomènes excito-toxiques dont la participation dans la physiopathologie de la SLA est actuellement communément admise.

La commission de transparence du médicament en date du 13 avril 2005 fait état de deux synthèses récentes incluant 3 et 4 essais randomisés sur l'efficacité du riluzole. Elles concluent que le riluzole prolonge probablement la survie en l'absence de trachéotomie de 2 ou 3 mois. L'étude Cochrane souligne la nécessité d'effectuer d'autres essais pour préciser l'effet du riluzole chez les patients âgés (de plus de 75 ans) et à un stade avancé de la maladie.

Le riluzole est indiqué pour prolonger la durée de vie ou pour retarder le recours à la ventilation mécanique assistée chez les patients atteints de SLA. Aucune action thérapeutique sur les fonctions motrices, la fonction respiratoire, les fasciculations, la force musculaire et sur les symptômes moteurs n'a été mise en évidence. Le riluzole n'a pas montré d'effet bénéfique aux stades avancés de la SLA.

Le traitement par riluzole ne doit être instauré que par des praticiens spécialistes expérimentés dans la prise en charge des maladies du motoneurone.

La posologie quotidienne recommandée chez l'adulte ou la personne âgée est de 100 mg, soit 50 mg toutes les 12 heures. Aucun bénéfice supplémentaire significatif ne peut être attendu à une posologie supérieure.

Il est recommandé un traitement sans retard dès la suspicion du diagnostic pour en tirer le maximum de bénéfices (avis d'experts).

Le traitement est dans l'ensemble bien toléré. Les principaux effets indésirables sont l'asthénie, les nausées et l'augmentation des aminotransférases. L'AMM recommande de contrôler les transaminases hépatiques tous les mois pendant les 3 premiers mois, puis tous les 3 mois la première année de traitement. En cas d'augmentation 3 fois supérieure à la normale : contrôle hebdomadaire des aminotransférases ; si 5 fois supérieure : arrêt du traitement. Dès que le bilan redevient normal, une réintroduction du riluzole peut être envisagée avec surveillance hebdomadaire des aminotransférases. L'association aux médicaments ayant une hépatotoxicité est déconseillée. La survenue d'une maladie fébrile doit conduire à pratiquer un hémogramme et à arrêter le traitement en cas de neutropénie. La posologie est à abaisser en cas d'insuffisance respiratoire sévère ou de nausées persistantes.

Au vu des données actuelles, dans le cadre d'un traitement neuroprotecteur, le jury préconise la prescription de riluzole à la dose de 50 mg 2 fois/jour dès le diagnostic de SLA suspecté.

▪ **Alphatocophérol**

Une étude randomisée en double aveugle de l'alphatocophérol (à la posologie de 1 000 mg/jour) contre placebo chez des patients déjà traités par riluzole montre, avec une faible significativité, un ralentissement du passage des stades initiaux au stade avancé de la SLA, jugé à l'aide de l'*ALS Health State Scale*, après 3 mois d'utilisation. Mais, elle ne met en évidence d'effet significatif ni sur la détérioration fonctionnelle jugée par l'échelle de Norris, ni sur la survie. Malgré le faible niveau de preuve, le jury recommande l'utilisation conjointe de l'alphatocophérol. Mais, cette utilisation est en dehors de l'AMM et la commission de la transparence a conclu le 19 janvier 2000 à l'absence de bénéfice supplémentaire à l'association de l'alphatocophérol et du riluzole.

▪ D'autres molécules ont été testées dans le cadre d'un traitement à visée étiologique ; le jury n'en retient aucune.

2. Thérapeutiques non médicamenteuses

Malgré l'absence d'études et de preuves, les recommandations suivantes sont proposées.

Du fait de l'évolution rapidement progressive de la SLA vers la diminution puis la perte de l'autonomie et de l'efficacité limitée des thérapeutiques médicamenteuses sur cette évolution, la prise en charge du patient atteint de SLA repose *de facto* sur la compensation humaine et technique en tenant compte de la volonté du patient et de son entourage. La prise en charge vise à prévenir l'isolement social et environnemental. Elle suppose une organisation matérielle et humaine coordonnée et cohérente visant à maintenir un confort et une qualité de vie acceptables.

La prise en charge est conditionnée par le niveau évolutif de la maladie qui détermine le niveau de handicap du patient. Elle n'est donc pas figée mais régulièrement adaptée, évaluée. Elle doit même anticiper les différents stades de handicap prévisibles, ce qui peut soulever des difficultés d'appropriation du projet par le malade et l'entourage. Les interventions concernent le kinésithérapeute, l'ergothérapeute, l'orthophoniste, les infirmiers et aides soignants, l'auxiliaire de vie sociale, le psychologue, l'assistant de service social, l'aide médico-psychologique, le diététicien, les aidants, qu'ils soient familiaux ou bénévoles, les prestataires de services.

Une coordination s'impose donc. Elle peut être assurée par le médecin référent ou l'infirmière coordinatrice du service de soins à domicile. Ce coordonnateur de soins doit assurer la liaison avec le centre SLA.

Ces thérapeutiques non médicamenteuses concernent les traitements physiques, les aides apportées à l'aménagement de l'environnement immédiat, les soins d'hygiène et de confort, les aides à l'alimentation, les aides à la communication et le soutien psychologique.

2.1. Thérapeutiques physiques

▪ Elles ne sont pas spécifiques à la SLA, mais doivent être dictées par un bilan initial précis, qui évalue essentiellement les systèmes musculo-squelettique et respiratoire, ainsi que les répercussions de leurs altérations.

Elles sont adaptées tout au long de l'évolution de la maladie :

- la prise en charge d'un stade initial s'intéresse particulièrement à l'entretien des territoires sains pour une autonomie optimale, le plus longtemps possible ;
- un stade plus avancé nécessite une prise en charge des complications musculaires, articulaires et respiratoires, la sédation des douleurs ;
- le stade terminal impose des soins de nursing et de confort, d'accompagnement de fin de vie.

▪ D'une manière générale, le jury recommande le respect de la fatigabilité du patient : fractionnement des séances, techniques passives quotidiennes, techniques actives de 2 à 3 fois par semaine selon le stade évolutif (grade C).

Pour la prise en charge orthopédique, le jury recommande de ne pas faire :

- de renforcement musculaire sur les territoires déficitaires ;
- de stimulations électriques, délétères dans les atteintes neurogènes du fait de l'inhibition de la réinnervation physiologique.

▪ Concernant la prise en charge respiratoire du patient, il est clairement admis qu'un DEP à la toux inférieur à 270 l/min traduit une altération des capacités d'expectoration et nécessite la prescription du drainage bronchique, afin d'éviter un encombrement précoce, cause d'aggravation du déficit ventilatoire, et d'inefficacité d'une VNI éventuelle.

Dans ce cadre de prise en charge respiratoire, le jury recommande :

- l'augmentation du DEP à la toux :
 - par pressions manuelles abdominales ou thoraco-abdominales,
 - par succession d'inspirations spontanées ou d'insufflations mécaniques (*air stacking*), couplées à une assistance manuelle à la toux en l'absence de troubles bulbaires (grade B),
 - par utilisation d'insufflation-exsufflation mécanique (M-I/E) ;
- l'utilisation de ventilation avec percussions intrapulmonaires à haute fréquence (type percussionnaire) ;
- une formation des masseurs-kinésithérapeutes aux techniques de désencombrement assisté par une aide mécanique.

L'existence de troubles bulbaires peut limiter l'efficacité de l'insufflation-exsufflation mécaniques chez les patients présentant les critères de gravité suivants : pression gastrique à la toux < 50 cm d'eau, CV < 50 % de la valeur prédite, ou DEP à la toux < 160 l/min.

La toux manuellement assistée et/ou l'insufflation-exsufflation mécaniques (M-I/E) pratiquées à long terme pourraient diminuer l'incidence des complications infectieuses pulmonaires et le nombre d'hospitalisations (avis d'experts).

2.2. Aides apportées à l'aménagement de l'environnement immédiat

D'une part, elles consistent en orthèses de prévention des déformations ou de confort : orthèses de posture statique, stabilisatrices de poignet et de main, ou orthèses anti-équins, orthèses de fonction type positionnement du poignet et du pouce.

D'autre part, il s'agit de toutes les aides techniques et de l'adaptation de l'environnement immédiat rendues nécessaires par le niveau d'incapacité du patient. Les aides techniques à l'habillement et les couverts adaptés sont proposés tant qu'une fonctionnalité est préservée au niveau des membres supérieurs. Il importe de faciliter la prolongation de l'activité professionnelle tant qu'elle est souhaitée : aménagement des horaires et du poste de travail.

La perte d'autonomie dans les déplacements rend rapidement nécessaire l'utilisation d'un fauteuil roulant électrique sans passer par le fauteuil manuel du fait de la perte précoce de fonction des membres supérieurs qui rend impossible l'utilisation de cannes, de déambulateur. Un lit médicalisé, un soulève-malade et l'adaptation des sanitaires sont rapidement indispensables. Toutes ces aides techniques supposent un habitat accessible en fauteuil et la possibilité technique d'effectuer les modifications de cet habitat ainsi que leur acceptation par le malade. Toutes les aides à la domotique peuvent trouver ici leur place. Ces aides nécessitent les conseils d'un technicien de la compensation du handicap qui doit se rendre à domicile. Elles ont un coût pour lequel le recours au Site pour la vie autonome (SIVA) est indispensable (circulaire du 19 juin 2001).

2.3. Soins d'hygiène et de confort

Ils prennent en charge la perte d'autonomie concernant les soins d'hygiène corporelle, l'habillement, l'élimination urinaire et fécale, les transferts, les soins infirmiers (injections, pansements, administration de médicaments, aspirations, etc.). Ces soins peuvent être dispensés plusieurs fois par jour selon l'état de dépendance du patient.

Différents modes d'intervention peuvent assurer cette prise en charge à domicile : services de soins infirmiers à domicile (SSIAD), hospitalisation à domicile (HAD), mais aussi infirmières libérales. Il faut souligner que bien souvent cette prise en charge incombe encore aux aidants et à l'entourage.

En ce qui concerne la prise en charge financière, elle reste très variable, allant de la prise en charge intégrale par l'assurance maladie (SSIAD, HAD) à la rémunération d'un salarié par le patient.

Cette prise en charge concerne également l'aide à la vie quotidienne. Il s'agit du ménage, de l'entretien du linge, de la préparation des repas, de l'accompagnement du patient à l'extérieur.

La prise en charge financière est particulièrement complexe et diversement assurée. La liste des différentes aides financières dont peut bénéficier le patient est fournie en *annexe 6* ; bien que certaines d'entre elles soient obsolètes en 2006.

Même en cas de grande dépendance, l'obtention de ces aides, pourtant légales, nécessite que le patient et son entourage bénéficient de l'aide de l'assistant de service social et de l'aide des associations pour trouver d'autres financements.

Le jury recommande que les acteurs médicaux, paramédicaux, psychologues, sociaux et associatifs de proximité s'organisent autour du patient en lien entre eux et avec le centre SLA dès l'annonce diagnostique et pendant toute l'évolution de la maladie.

2.4. Aide à l'alimentation

Son but est de prévenir ou de limiter la dénutrition et l'amaigrissement dont les origines sont multiples (troubles de la déglutition, perte d'autonomie pour la prise des repas, manque de goût, anorexie, hypercatabolisme). Elle suppose une enquête alimentaire précoce et des conseils délivrés par un diététicien concernant la composition nutritionnelle, la consistance et les textures des aliments. Il faut s'assurer que les apports protéino-énergétiques sont adaptés et suffisants. Elle comprend la prise en charge des troubles de la déglutition, l'aide humaine à la prise des repas, les compléments alimentaires.

▪ Troubles de la déglutition

Les troubles de la déglutition débutent par une dysphagie aux liquides avec des fausses routes salivaires en raison d'une stase dans le sinus au niveau du pharynx.

La rééducation orthophonique s'adresse à tous les temps de la déglutition : gestion du bol alimentaire durant le temps buccal, apprentissage des techniques facilitatrices et des postures à adopter pour favoriser le passage du bol alimentaire. Elle débute précocement dès les premiers signes de l'atteinte et se poursuit même au temps de la nutrition entérale afin de gérer au mieux la déglutition salivaire. L'adaptation par le diététicien des textures des aliments est utile au travail d'adaptation et de rééducation de l'orthophoniste.

▪ Aide humaine à la prise des repas

Elle s'impose face à l'incapacité motrice du patient à s'alimenter et à sa fatigue. Elle retarde le moment du passage aux compléments nutritionnels, puis à la gastrostomie. Elle est, tant qu'elle est efficace et acceptée, un moment privilégié de relation avec le patient.

Elle est souvent assurée par la famille ou les aidants proches, elle peut également être assurée par une auxiliaire de vie sociale ou un bénévole de santé. Elle s'étend, en fonction

de la perte d'autonomie, des courses alimentaires à l'administration du repas en passant par la préparation de celui-ci.

▪ Compléments alimentaires

Les compléments alimentaires permettent un supplément d'apport protéique et énergétique qui permet de compenser au moins partiellement l'insuffisance de l'alimentation spontanée. Les textures et les goûts disponibles sont variés, ainsi que le niveau des apports protéino-énergétiques, ce qui permet de les adapter. Ces produits sont pris en charge à 100 % par l'assurance maladie dans le cadre de la SLA et disponibles en pharmacie ou distribués par des prestataires de soins ou des associations. D'autres possibilités de modification des textures alimentaires ou de compléments d'apports protéiques existent, mais celles-ci ne sont pas référencées à la liste des produits et prestations remboursables (LPPR).

Le jury recommande les attitudes suivantes :

- 1) évaluation régulière des capacités réelles d'alimentation du patient, en particulier durée des repas et niveau des ingesta, par un suivi orthophonique et diététique ;
- 2) prescription médicale d'une complémentation orale dès que les apports alimentaires ne couvrent plus les besoins du malade, avec suivi de l'efficacité de cette prescription ;
- 3) anticipation de la discussion de l'attitude thérapeutique qu'il conviendra d'adopter lorsque les mesures suscitées ne seront plus suffisantes ;
- 4) toute prescription médico-diététique à visée d'augmentation de la masse musculaire n'est pas licite, pourrait être néfaste et n'est donc pas conseillée (grade C).

2.5. Aide à la communication

La dégradation de la parole débute souvent par des troubles de la phonation et des difficultés d'articulation. Cette dysarthrie est caractérisée par une vocalisation « spastique » et nasonnée, et une diminution des mouvements de la langue. Le larynx peut être le siège d'une incoordination laryngo-respiratoire ou de véritables spasmes en adduction des cordes vocales. La détérioration de cette dysarthrie aboutit à rendre la communication orale inintelligible.

La perte totale de la communication orale et écrite est très anxiogène. L'abolition de toute communication empêche le patient de verbaliser de simples besoins quotidiens, d'extérioriser son angoisse par rapport à la maladie et à la mort, et le prive de son pouvoir de décision.

L'orthophoniste a le souci de préserver une communication, même la plus réduite, jusqu'au stade ultime de la maladie. Les objectifs de la rééducation orthophonique visent d'une part à maintenir une communication verbale compréhensible, en axant les exercices sur la coordination pneumophonique et le souffle, les mouvements linguaux et labiaux, les exercices articulatoires. D'autre part, elle contribue à la mise en place des différentes techniques de communication alternative permettant de conserver une possibilité de communication avec leur environnement chez des patients dont les capacités motrices et verbales sont totalement déficientes : mimiques, écrit, sms, tableaux de communication, synthèses vocales avec ou sans contacteur, logiciels de clavier virtuel et de synthèse vocale, etc. Ce matériel peut être prêté par l'Association pour la recherche sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du motoneurone (ARS).

Le jury recommande que, dès l'apparition des premiers troubles, le patient puisse bénéficier de séances d'orthophonie afin de préserver ses capacités de communication, qu'elles soient verbales ou alternatives.

2.6. Prise en charge psychologique du patient et de son entourage, y compris à long terme

▪ Le patient

Le suivi psychologique du patient atteint de SLA revient au psychologue clinicien, dont la

formation (différente de celle des neuropsychologues) prépare à ce type d'accompagnement.

Plusieurs aspects de la dynamique interne du patient justifient un suivi psychologique, dont le principal reste l'expression d'une souffrance psychique tout au long de la maladie et de son évolution, dont l'intensité est plus ou moins soulignée selon les études. Néanmoins, lorsque la souffrance est peu exprimée par les patients, il est plutôt supposé qu'elle est « masquée » par des mécanismes de défense tels que le déni, plutôt qu'absente.

Si besoin, cette souffrance peut justifier l'intervention par le psychologue clinicien dont le positionnement professionnel particulier facilite ce type de prise en charge. Il peut également aider le patient à faciliter son travail d'adaptation à la maladie.

Également, un suivi psychologique permet un accompagnement dans la quête existentielle dans laquelle une majorité de patients s'engage. Cette recherche sur le sens peut s'élaborer avec d'autres intervenants, soignants et bénévoles. Cette quête s'exprime notamment par une recherche subjective des causes de la maladie, une recherche du sens de la maladie, ou encore la construction d'un espoir. Non ici l'espoir de la survie, mais l'espoir de trouver un sens à sa vie et de réaliser un certain nombre de projets et de désirs (« projet de vie »).

Autrement dit, le suivi psychologique permet de faciliter un processus de reconstruction psychique du patient, voire donne accès à une reconstruction existentielle importante.

▪ **L'entourage**

La souffrance des familles est souvent sous-estimée par rapport à celle du patient et la qualité de vie de l'entourage est fortement dépréciée. Cette souffrance peut nécessiter un soutien psychologique bien distinct de celui du patient, d'autant que les ressentis et croyances relatifs à la SLA peuvent être très différents de ceux du patient.

La notion d'accompagnement est par ailleurs aussi importante pour l'entourage qu'elle l'est pour le patient. En effet, avec l'annonce de la maladie du patient, les proches débutent un processus de deuil qui peut demander à être encadré.

S'il est souhaitable que les deux prises en charge possibles du patient et de l'entourage soient distinctes, il existe un lien entre l'équilibre de l'un et l'équilibre de l'autre. Le niveau d'anxiété du patient est corrélé à celui de ses proches.

Le jury recommande que le patient, comme son entourage, puisse bénéficier d'un suivi psychologique lorsqu'il est nécessaire et accepté.

▪ **Les soignants**

Compte tenu du caractère particulièrement complexe et difficile de cette maladie, il est souhaitable que les soignants soient soutenus et accompagnés dans leur travail, notamment au sein de groupes de réflexion ou de parole. Le jury recommande que se développent aussi bien à domicile qu'en institution des modalités d'accompagnement et de soutien pour les soignants (médecins compris).

3. Thérapeutiques médicamenteuses symptomatiques

Elles s'adressent aux symptômes généraux, mais aussi aux signes plus spécifiques d'atteinte de la voie cortico-spinale et de la corne antérieure.

3. 1. Douleurs

Les crampes sont les douleurs les plus fréquentes et les plus spécifiques, aux stades initiaux et intermédiaires. L'étude des pratiques médicales dans la SLA montre une utilisation plus fréquente des dérivés de la quinine par rapport au baclofène, à la phénytoïne et à la gabapentine. Aucune étude méthodologiquement robuste n'a été effectuée dans la SLA pour valider l'efficacité de ces différentes molécules.

Les douleurs secondaires à des rétractions musculo-squelettiques ou aux points de pression liée à l'immobilité relèvent à la fois de soins spécifiques de kinésithérapie et d'ergothérapie par la recherche des différentes installations et aides techniques.

Les molécules prescrites ne sont pas spécifiques, elles s'appuient sur les bonnes pratiques de la prise en charge de la douleur chronique, incluant le maniement ajusté des opiacés même en cas d'insuffisance respiratoire (grade C).

3.2. Spasticité

La spasticité est à l'origine de douleurs, elle aggrave le handicap moteur et réduit la qualité de vie. Il importe cependant de respecter le niveau de spasticité fonctionnellement utile.

Bien qu'aucune étude randomisée n'ait pu prouver l'efficacité des molécules habituellement utilisées dans le traitement de la spasticité, les pratiques médicales font état de la préférence accordée au baclofène *per os* ou dans certains cas par voie intrathécale. En cas d'administration orale, il convient de rechercher progressivement la dose minimale efficace sans dépasser 10 mg/kg.

La gabapentine a démontré son efficacité sur la spasticité dans la SLA dans deux essais randomisés. Mais, elle ne dispose pas d'AMM dans cette indication et surtout une méta-analyse évaluant cette molécule en traitement étiologique de la SLA suggère un effet potentiellement aggravant sur la capacité vitale.

La tizanidine, disponible en France en autorisation temporaire d'utilisation (ATU), ainsi que les autres molécules antispastiques (dantrolène, benzodiazépines) sont diversement proposées. L'hépatotoxicité des différentes molécules est à prendre en considération.

3.3. Labilité émotionnelle (rire et pleurer spasmodiques)

La perte du contrôle émotionnel s'intègre dans le cadre du syndrome pseudo-bulbaire et touche environ 50 % des patients. Elle doit être différenciée des états dépressifs. Elle retentit non seulement sur le patient mais également sur les proches. Son traitement est donc important à considérer afin d'améliorer la qualité de vie du patient, de l'entourage, notamment par l'amélioration des relations interindividuelles.

Les antidépresseurs tricycliques et les inhibiteurs de la recapture de la sérotonine sont les traitements les plus utilisés. À noter une étude randomisée en double aveugle utilisant le dextrometorphane associé au sulfate de quinidine montrant une amélioration significative jugée sur une échelle de labilité émotionnelle (CNS-LS) et des échelles de qualité de vie (QOL, QOR), et sur les symptômes. Il importe cependant de noter la fréquence (89 %) des effets secondaires (nausées, somnolences). Ce résultat doit être confirmé par des travaux complémentaires. Ces médicaments n'ont pas d'AMM dans cette indication.

Le jury recommande l'utilisation en première intention des antidépresseurs tricycliques du fait de leur action combinée sur les troubles salivaires. En cas d'intolérance aux tricycliques un traitement par inhibiteurs de la recapture de la sérotonine est proposé (seule la fluvoxamine a fait l'objet d'une étude).

3.4. Troubles salivaires

Dans la SLA, les troubles salivaires sont le fait de modifications de la consistance salivaire, de troubles de la posture céphalique, d'un défaut d'occlusion des lèvres et surtout de troubles de la déglutition. Il s'agit le plus souvent de stase salivaire, en effet le débit salivaire est le plus souvent diminué, mais des cas de xérostomie ont été décrits.

▪ Traitement de la stase salivaire par voie générale

Les antidépresseurs tricycliques sont proposés en première intention. La scopolamine est proposée par voie transdermique ou sous-cutanée. Pour les patients présentant des contre-indications aux anticholinergiques, la clonidine est proposée à la dose 0,5 à 1 mg/j.

▪ Traitements locaux de la stase salivaire

Ils passent par des mesures physiques : installation facilitant la déglutition, soins de bouche, aspirations mécaniques par matériel portable.

Les pratiques médicales font état de l'utilisation en première intention de collyre d'atropine administré par voie sublinguale à la dose de 0,5 à 2 mg/j.

Des techniques plus récentes font appel à l'injection de toxine botulique de type A dans les glandes salivaires sous repérage échographique ou à l'utilisation de la radiothérapie parotidienne à la dose de 7 à 14 Gy.

▪ **Traitement des modifications de la consistance salivaire**

La production d'une salive épaisse, attribuée à une innervation β -adrénergique, conduit à proposer un traitement par β -bloquants : le propranolol et le métoprolol ont fait l'objet d'une étude ouverte.

▪ **Xérostomie**

La sécheresse buccale survient particulièrement chez les patients présentant une atteinte bulbaire évoluée. Elle est liée à une respiration bouche ouverte la nuit et peut s'associer à une stase salivaire diurne, ce qui rend son traitement particulièrement délicat.

Le traitement comprend les simples mesures d'humidification, les soins de bouche citronnés et l'utilisation nocturne de spray de salive artificielle ou de pilocarpine.

3.5. Traitement de la fatigue

Elle est fréquente, d'origine plurifactorielle et indéterminée, et retentit défavorablement sur la qualité de vie. Des études portant sur l'utilisation du modafinil ou de la pyridostigmine ont abouti à des résultats qui ne permettent pas au jury de proposer des recommandations.

3.6 Dépression et anxiété

Elles sont fréquemment associées et peuvent se rencontrer à tous les stades de la maladie. Elles font l'objet avant tout d'une proposition de prise en charge psychothérapique. Du fait de l'action des antidépresseurs tricycliques sur la labilité émotionnelle et les troubles salivaires, le jury recommande leur utilisation en première intention en cas de dépression. En cas d'anxiété associée, il est préférable d'avoir recours aux inhibiteurs de la recapture de la sérotonine ou à l'association aux benzodiazépines en tenant compte de leur effet dépressif respiratoire.

3.7. Troubles du sommeil

Ils sont plurifactoriels et doivent faire rechercher plus particulièrement des signes d'hypoventilation alvéolaire, un syndrome d'apnées du sommeil, un syndrome anxio-dépressif.

Le traitement spécifique de l'insomnie repose en première intention sur les antihistaminiques pour leur faible effet dépressif respiratoire. Les hypnotiques type zolpidem et zopiclone sont prescrits de préférence aux benzodiazépines.

3.8. Constipation

Elle est quasi constante, liée à l'immobilité, aux modifications des apports nutritionnels et parfois d'origine iatrogène. Sa prise en charge repose avant tout sur des mesures hygiéno-diététiques, les massages et la verticalisation tant qu'elle est possible. La prise en charge médicamenteuse n'est pas spécifique à la SLA.

3.9. Prévention des phlébites et des embolies pulmonaires

Aucune étude ne faisant état de l'incidence des complications thrombo-emboliques dans la SLA, le jury ne peut établir de recommandation quant à la prescription d'une héparine de bas poids moléculaire.

3.10. Médicaments contre-indiqués

Certaines molécules pourraient avoir un effet aggravant sur l'évolution de la maladie. Leur prescription est déconseillée chez les patients atteints de SLA : anabolisants, statines, corticoïdes au long cours, etc.

4. Centres SLA

Le jury souligne les progrès incontestables apportés par la création récente des centres SLA, répondant à l'attente des patients par leur caractère pluridisciplinaire groupé sur un site unique, évitant ainsi aux patients de multiples déplacements.

Le jury recommande aux centres SLA d'animer un lieu de coordination de proximité fonctionnant en réseau, joignable facilement (téléphone, site Internet sécurisé). Le réseau, émanation du centre SLA, bénéficiera du dossier médical partagé dans lequel est colligé l'ensemble des interventions des professionnels et aidants. Ce dossier, propriété du patient, doit permettre en cas d'urgence de trouver les informations nécessaires. Le réseau, dans lequel interviennent les médecins, généralistes ou spécialistes, l'ergothérapeute, le kinésithérapeute, l'orthophoniste, les infirmiers, la socio-esthéticienne (soins du corps), les aides à domicile, les pharmaciens, le diététicien, les auxiliaires de vie, les assistants de vie sociale, les prestataires de services, les bénévoles de santé, est l'interface incontournable avec le centre SLA. Il peut être à l'origine de rencontres entre les proches pour animer ou coordonner des groupes de parole, mais aussi être un lieu d'échange et d'information (expériences existantes : associations de malades, Association pour la recherche sur la sclérose latérale amyotrophique, Association française contre les myopathies).

Un des objectifs des centres SLA et de leur relais sur le terrain, le réseau, doit permettre d'optimiser la prise en charge sur les lieux de vie.

Il proposera à cet effet des formations aux professionnels de santé et autres intervenants, à l'origine d'une dédramatisation de la prise en charge.

Le jury recommande la possibilité de placements temporaires (séjours de répit), ceci afin de prévenir l'épuisement des aidants.

Grâce aux dérogations tarifaires, les soins non pris en charge par la sécurité sociale pourront être financés.

QUESTION 5

Quelle est la place de la suppléance des fonctions vitales chez le patient atteint de SLA ?

Deux fonctions vitales peuvent être défaillantes chez le patient atteint de SLA, il s'agit de la fonction alimentation-nutrition et de la fonction respiratoire.

1. La fonction alimentation-nutrition

La balance énergétique peut se déséquilibrer en raison d'une augmentation des besoins énergétiques (augmentation de la dépense énergétique de repos), non compensés par la prise alimentaire. Ce déficit est évolutif dans le temps en raison de l'apparition, puis de l'aggravation des troubles de la déglutition qui jouent un rôle majeur dans l'installation de la dénutrition. Celle-ci est significativement négativement corrélée à la survie et semble altérer le confort du patient. Dès l'apparition de troubles de la déglutition, il est souhaitable que le patient soit informé des éventuelles conséquences de la dénutrition et des stratégies thérapeutiques envisageables. Cependant l'alimentation possède des dimensions symboliques variables, pour le patient, son entourage et les soignants.

Ces éléments vont influencer les décisions thérapeutiques et leur mise en œuvre.

L'approche thérapeutique du déficit alimentaire comporte, séquentiellement, l'analyse et la tentative de correction des troubles de la déglutition, l'utilisation des compléments oraux (remboursés à 100 % dans le cadre de la SLA), puis la nutrition entérale. La nutrition parentérale, qu'elle soit par voie veineuse périphérique ou centrale, n'a pas d'indication spécifique dans la SLA. La nutrition entérale peut être administrée par sonde nasogastrique ou par gastrostomie, cette dernière voie étant plus adaptée à une nutrition prolongée. La sonde nasogastrique, même de petit calibre (6 à 8 F r.), est généralement moins bien tolérée sur le plan physique et psychique et assure une moindre efficacité nutritionnelle que la gastrostomie. Elle peut cependant constituer une solution d'attente. La gastrostomie, lorsqu'elle est acceptée par les patients, est généralement bien tolérée. De plus la sonde de gastrostomie n'est pas visible par l'entourage.

La gastrostomie peut être posée par voie endoscopique (GPE) ou radiologique (GPR), sous anesthésie générale ou locale. La voie chirurgicale est déconseillée en première intention (grade B). La pose de la GPE dans la SLA n'occasionne pas plus de complications que pour d'autres populations de patients, d'autant plus qu'elle est proposée précocement dans la maladie. Le taux de succès de la pose de GPE est de 89 à 100 %, la mortalité de 0 à 5 %, les complications majeures de 0 à 5 % (abcès, hémorragie, péritonite) et les complications mineures de 4 à 16 % (infection locale, fuite, hématome, rupture de sonde, douleur locale). La GPR, moins évaluée, semble donner des résultats comparables. Elle pourrait être privilégiée en cas de fonction ventilatoire gravement altérée. La pose de sonde de gastrostomie doit être réalisée par des équipes entraînées, respectant les recommandations des sociétés d'endoscopie digestive.

Pour la nutrition entérale, l'utilisation de solutés polymériques normocaloriques est préconisée à un niveau de 35 kcal/kg/j si la tolérance le permet (grade C). Des apports protéiques compris entre 1 et 1,5 g/kg/j semblent raisonnables (grade C). La nutrition peut être administrée en continu ou nocturne discontinu avec une pompe régulatrice de débit (grade C). Dans tous les cas la nutrition entérale n'empêche pas la poursuite de l'alimentation orale, si elle est possible et désirée par le patient.

Il n'y a pas de critères objectifs pour décider du meilleur moment pour proposer la mise en place de la gastrostomie. Cependant, comme la dénutrition avérée est un facteur de mauvais pronostic, il faut anticiper la délibération sur la nutrition entérale. Des éléments cliniques sont à prendre en considération : insuffisance d'apports, difficultés d'alimentation, allongement de la durée des repas, fausses routes répétées et perte de poids (grade C). D'autres éléments plus subjectifs interviennent tels que l'angoisse du patient lors des repas et son vécu symbolique de l'alimentation. De même, la perception par l'entourage (familial et soignant) de l'alimentation doit être prise en compte.

Les bénéfices attendus d'une prise en charge nutritionnelle précoce sont une amélioration de la qualité de vie pour la majorité des patients avec allègement de l'angoisse liée aux repas, limitation de la perte de poids, voire amélioration de l'index de masse corporelle (IMC). En revanche, un effet sur la survie des patients, quoique pressenti, n'est pas formellement démontré.

Pour entreprendre la nutrition entérale, il n'est pas souhaitable d'attendre certains critères associés à une augmentation des complications de la GPE et à une diminution de la survie globale : score bulbaire élevé, CVF < 50 %, dénutrition caractérisée par une perte de poids > 10 % et/ou un IMC < 18, âge > 65 ans (grade B). La mise en route d'une nutrition entérale chez un patient très dénutri doit se faire de façon progressive et prudente pour éviter les complications métaboliques du syndrome de renutrition inappropriée (grade B).

Par ailleurs, la mise en route d'une nutrition entérale à un stade préterminal de la maladie n'est pas souhaitable, car elle est sans bénéfice pour le malade et grevée d'un risque élevé de complications (grade C).

Dans toutes ces décisions, il est de la responsabilité médicale d'informer le patient de son statut nutritionnel et des possibilités thérapeutiques envisageables. Mais les éléments

médicaux ne sont pas les seuls à devoir être pris en compte. Le processus de délibération et de décision est à construire dans le temps en respectant la singularité du patient et son cheminement propre.

2. La fonction respiratoire

Au cours de la SLA, l'altération de la fonction ventilatoire est de type restrictive. Elle est la conséquence de l'atteinte de la musculature respiratoire. C'est un critère prédictif important de dégradation du confort de vie et de survie du patient. La perspective du risque de l'insuffisance respiratoire va de façon permanente marquer le vécu de la maladie par le patient, son entourage et les soignants. Il est nécessaire d'anticiper la délibération et les décisions relatives aux mesures préventives et aux éventuelles techniques de suppléance de cette fonction vitale.

En cas d'altération de la fonction respiratoire, marquée notamment par DEP à la toux < 270 l/min, il est souhaitable de débiter une prise en charge spécifique du drainage bronchique (grade B). Précédée d'une insufflation mécanique, la toux manuellement assistée, par des pressions abdominales ou abdomino-thoraciques au cours de l'effort de toux, est contributive dans le drainage bronchique de patients ayant une atteinte respiratoire. Il existe d'autres méthodes d'insufflation-exsufflation ou d'exsufflation mécanique qui peuvent faciliter le drainage bronchique et sont à mettre en œuvre lorsque le DEP est < 160 l/min (grade C).

Le jury recommande qu'un effort de formation auprès des kinésithérapeutes, des patients et de leur entourage soit débuté par les centres SLA pour la prise en charge spécifique de ces patients.

La ventilation mécanique, notamment non invasive, a montré une efficacité dans la SLA sur l'amélioration de la survie, du sommeil et du confort des patients malgré la progression du handicap physique qui n'est pas modifié par la ventilation. La ventilation mécanique peut se faire par la mise en place d'une trachéotomie ou de façon non invasive (VNI) au masque nasal ou bucco-nasal. Il n'y a pas de démonstration de supériorité d'un mode de ventilation par rapport à un autre ou d'un ventilateur par rapport à un autre. En cas de dépendance supérieure à 12 heures/jour de la ventilation, le patient doit disposer d'un deuxième ventilateur de secours. Il est recommandé de ne pas utiliser la CPAP ni l'oxygène seul pour le traitement de l'hypoventilation alvéolaire due à l'atteinte respiratoire de la SLA (grade C).

La VNI ne porte pas atteinte à l'intégrité corporelle, permet une assistance précoce et intermittente, peut être utilisée de façon permanente et prolongée. La perception du visage est modifiée. La VNI donne le sentiment d'une possibilité plus aisée de limitation des techniques de suppléance ventilatoire. Toutefois l'évolution naturelle de la maladie aboutit à une dépendance croissante vis-à-vis de la VNI. Le patient doit être informé de cette perspective. Les soins de drainage bronchique peuvent et doivent être poursuivis. La mise en œuvre de la VNI peut être débutée en hospitalisation de jour. L'adaptation du masque au patient doit être rigoureuse et confortable. Le type de masque ne peut être changé qu'avec l'accord du médecin prescripteur. En cas de VNI permanente, le patient doit disposer d'un deuxième masque. Les masques doivent impérativement être équipés d'une valve anti-asphyxie.

La trachéotomie nécessite une effraction corporelle, limite d'emblée les possibilités d'expression verbale, est grevée de ses propres complications. Elle permet l'aspiration endotrachéale, la protection des voies aériennes supérieures et respecte l'image du visage. L'entourage du malade, en particulier la famille et les aidants, peut être formé aux techniques d'aspiration. En cas d'échec ou d'intolérance de la VNI (3 à 5 %) ou en cas d'encombrement bronchique réfractaire aux techniques de drainage bronchique instrumentales (plus fréquemment observé dans les formes bulbaires), la trachéotomie peut être proposée et discutée. Si le patient ne présente pas de troubles bulbaires empêchant

une ventilation à fuites, une canule sans ballonnet et une ventilation à fuites doivent être privilégiées (grade C).

Dans la mise en route de la ventilation assistée, une tendance actuelle semble se dessiner en faveur de l'utilisation de la VNI en première intention. Le fait qu'il soit plus facile d'avoir recours précocement à la VNI et qu'elle présente une efficacité symptomatique certaine ne doit pas faire occulter la réflexion sur le devenir du patient et sur les obligatoires choix ultérieurs à faire : il ne faudrait pas que le moment de la discussion de l'éventuelle trachéotomie s'en trouve différé.

Il est recommandé de proposer une ventilation mécanique en cas de symptômes pouvant être liés à l'hypoventilation alvéolaire (grade B), nocturne ou diurne (dyspnée, orthopnée, fragmentation du sommeil, ronflements, apnées nocturnes, réveil brusque avec sensation d'étouffement, somnolence diurne, fatigue, céphalées matinales, détérioration cognitive inexpliquée), associés à un des critères objectifs suivants : $\text{PaCO}_2 > 45$ mmHg, $\text{CV} < 50$ % de la théorique, $\text{SpO}_2 < 90$ % pendant plus de 5 % du temps d'enregistrement nocturne, en l'absence de syndrome d'apnées du sommeil obstructif évident et/ou 5 minutes consécutives avec une $\text{SpO}_2 < 89$ %, une PI max et une SNIP < 60 % de la valeur prédite (grade C).

Pour le suivi de la ventilation à domicile, il est recommandé de revoir le patient à 1 mois de la mise en route de la ventilation et, en l'absence d'évolutivité franche, de façon trimestrielle (grade C). Le bilan de suivi comporte : un gaz du sang sous ventilation, un gaz du sang à distance de la ventilation afin de s'assurer de la correction de l'hypercapnie diurne, une mesure de la SpO_2 nocturne sous ventilation et une estimation des fuites nocturnes. À compter du moment de la mise en route de l'assistance ventilatoire, aucune exploration fonctionnelle respiratoire n'est indiquée sauf dans le cadre de protocole de recherche.

Le suivi matériel, l'adaptation au domicile de la ventilation et/ou de la nutrition sont matériellement assurés par des prestataires de soins. Ces prestations sont remboursées par l'assurance maladie dans le cadre de forfaits LPPR sur prescription médicale.

3. Démarche collégiale décisionnelle

Elle vise à créer un climat de confiance propice à l'échange et à la discussion afin de construire une décision qui soit la plus respectueuse possible du patient et tienne compte de l'évolution de la maladie et des possibilités de son entourage. Cette dynamique singulière, pluridisciplinaire et créative nécessite une attention à la temporalité de chaque acteur et une écoute sincère de chaque protagoniste. Cette démarche collégiale peut s'ouvrir à d'autres acteurs, notamment aux équipes de soins palliatifs. Le médecin a une responsabilité dans l'instauration et l'animation de ces échanges. Le processus décisionnel de la suppléance des fonctions vitales portera sur plusieurs points :

- appréciation du handicap occasionné par la SLA et de la rapidité de l'évolution ;
- appréciation du confort du patient en lien avec son entourage et dans son lieu de vie ;
- consultation du dossier partagé et recherche des orientations thérapeutiques dont une éventuelle notification d'abstention de certaines thérapeutiques ;
- recherche des souhaits du patient dans la situation présente après information complète et anticipation des éventuelles complications, notamment de la survenue d'une éventuelle insuffisance respiratoire ;
- recherche dans le passé de souhaits, de décision ou d'éléments psychiques de la part du patient qui pourraient traduire son vécu de la maladie ;
- consultation des intervenants et soignants au domicile, du médecin traitant, du médecin référent, du psychologue clinicien, etc. ;
- consultation de la personne de confiance et recherche de directives anticipées ;
- consultation de l'entourage du patient en étant particulièrement attentif à sa vulnérabilité psychique.

Cette démarche décisionnelle peut être appliquée à différents stades de la maladie. Elle reste toujours susceptible d'une éventuelle révision. Les éléments de cette démarche

collégiale devront être notés dans le dossier du patient. Cette démarche, encadrée par des dispositions législatives, n'est pas normative et devra s'adapter à l'individualité de chaque situation. Il est souhaitable d'anticiper, si le patient l'accepte, le recours aux équipes de soins palliatifs. L'approche palliative cherche à valoriser le quotidien. Elle cherche à améliorer le vécu du patient dans son corps, et prête attention à sa dimension psychique, aux relations avec ses proches, à l'aménagement de son lieu de vie. Elle tente d'accompagner l'humain dans la complexité de ce qu'il vit et notamment dans son rapport à la mort.

Dans cette démarche collégiale, le médecin et les autres soignants ne savent pas ce qui est bon ou bien pour l'autre. C'est une incertitude fondamentale. Dans une posture d'accompagnant, ils cherchent à accompagner un processus de délibération et de discernement où le patient pourrait parvenir à énoncer ce qu'il jugerait bon, bien ou moins mauvais pour lui. Ce choix n'est pas un impératif. Cette posture n'est pas l'exercice d'un pouvoir sur l'autre. Elle n'est pas non plus indifférence envers autrui.

4. Situations particulières

▪ Insuffisance respiratoire aiguë

La survenue d'une insuffisance respiratoire aiguë est un événement redouté dont l'éventualité devrait être anticipée. Le médecin est placé devant plusieurs impératifs décisionnels : intubation endotrachéale et réanimation active, VNI avec désencombrement bronchique, limitation des traitements aux thérapeutiques symptomatiques (y compris l'oxygénothérapie) et au traitement de l'éventuelle complication intercurrente, instauration d'une sédation en phase terminale. La situation devrait être contextualisée bien que la situation d'urgence semble ne pas le permettre. Plusieurs cas de figure peuvent être individualisés :

- patient présentant une SLA avérée, éventualité de la suppléance ventilatoire jamais abordée ;
- patient présentant une SLA avérée, refus de l'assistance respiratoire jusqu'à ce jour ;
- patient présentant une SLA avérée, ayant accepté le principe d'une assistance respiratoire non encore entreprise ;
- patient présentant une SLA avérée déjà en VNI à domicile ;
- patient présentant une SLA avérée, ne s'étant pas exprimé sur la possibilité d'une assistance respiratoire ;
- insuffisance respiratoire aiguë révélatrice de la SLA.

Dans l'urgence, la situation peut être claire car bien anticipée. Dans ce cas il s'agit de respecter les souhaits du patient, que ceux-ci soient de poursuivre ou d'instaurer une assistance ventilatoire ou de ne pas y avoir recours. Mais la situation peut être plus confuse et nécessiterait un « impossible temps » pour la décision.

Il est de la responsabilité médicale de prendre et d'assumer la décision et d'organiser sa mise en œuvre. Il est alors possible d'entreprendre une VNI associée à un désencombrement bronchique pour gagner le temps indispensable à la construction d'une délibération collégiale. L'intubation peut être un recours, notamment en cas de complication aiguë intercurrente potentiellement réversible. À terme, l'interruption de la ventilation mécanique peut s'envisager en conformité avec les dispositions législatives. L'équipe soignante, les proches, le recours éventuel aux équipes de soins palliatifs ou à d'autres intervenants externes (représentants du culte) peuvent permettre d'instaurer un climat où le confort du patient jusqu'à sa mort serait assuré en présence de son entourage. D'autres alternatives sont possibles, à savoir une sédation en phase terminale sans que les manœuvres de réanimation n'aient été entreprises antérieurement.

Dans cette optique on doit se référer aux recommandations émises par la Société française d'accompagnement et de soins palliatifs. Les pratiques de sédation en phase terminale sont autorisées par la loi n° 2005-370 du 22 avril 2005 relative aux droits des malades et à la fin de vie.

▪ Altération des fonctions cognitives

La situation des patients atteints de SLA présentant une altération des fonctions cognitives est particulière. Dans les maladies neurodégénératives (maladie d'Alzheimer, démences neuro-vasculaires etc.), il est habituel de considérer que le recours à l'assistance nutritionnelle entérale (grade A) et *a fortiori* à l'assistance ventilatoire (grade B) n'apporte aucun bénéfice en termes de qualité de vie ou de survie. Dans le cadre des atteintes cognitives qui peuvent être associées à la SLA, cette position de principe ne peut être retenue (grade C). Les troubles peuvent survenir chez un malade bénéficiant déjà d'une nutrition entérale et/ou d'une assistance ventilatoire qu'il convient de poursuivre, surtout si celle-ci est bien tolérée et semble bénéficier au patient. Si les troubles surviennent chez un patient qui n'a pas été mis en nutrition entérale ou sous assistance ventilatoire, la décision de débiter l'une ou l'autre de ces suppléances devra se prendre après une évaluation globale de la situation avec une attention particulière à l'entourage et au cadre de vie.

Le jury recommande que :

- les malades et leur entourage doivent savoir à qui et où s'adresser à toute heure ;
- l'accès au dossier partagé doit être possible à tout moment ;
- un effort de formation soit engagé en direction des personnels des urgences, des SAMU et des services de réanimation concernant certains aspects spécifiques de la prise en charge des patients en phase avancée de SLA, dont la complexité des présentations nécessite une formation technique, éthique et relationnelle.

Annexe 1. Critères diagnostiques de SLA (critères d'Airlie House, 1998)

<p align="center">Critères d'Airlie House (ou critères d'El Escorial révisés)(1998) www.wfnals.org</p>	<p align="center">Définition clinique</p>
SLA cliniquement définie	NMC* + NMP [§] dans 3 régions spinales <u>ou</u> 2 régions spinale et bulbaire
SLA cliniquement probable	NMC + NMP dans 2 régions au moins avec NMC rostral/NMP
SLA cliniquement probable étayée par des examens paracliniques	NMC + NMP dans 1 région <u>ou</u> NMC dans 1 région <u>et</u> NMP par ENMG dans au moins 2 membres
SLA cliniquement possible	NMC + NMP dans 1 région <u>ou</u> NMC dans 2 régions <u>ou</u> NMP rostral/NMC
SLA suspectée	exclue

* NMC : atteinte du neurone moteur central ; § NMP : atteinte du neurone moteur périphérique

Annexe 2. Protocole d'exploration électrophysiologique proposé par la coordination nationale des centres SLA

1. Détection

Cet examen fera la preuve d'une atteinte du neurone moteur périphérique et de son extension.

- Rechercher (également sur des muscles non déficitaires et non atrophiés) :
 - potentiels de fibrillation ;
 - potentiels lents de dénervation ;
 - fasciculations ;
 - recrutement appauvri ;
 - tracé simple à fréquence élevée (risque de limitation de la fréquence de décharge des potentiels d'unité motrice en fonction de l'atteinte centrale surajoutée) ;
 - potentiels d'unité motrice de grande amplitude, de durée augmentée et instables.
- Nombre de muscles à examiner pour définir un territoire atteint :
 - bulbaire : 1 muscle pathologique est nécessaire : masséter, génio-glosse, houppe du menton ;
 - thoracique : 1 muscle pathologique est nécessaire : paravertébral au-dessous de T6 ou abdominal (dorsaux supérieurs, transverse ou oblique) ;
 - cervical et lombo-sacré : 2 muscles atteints d'innervations radiculaire et tronculaire différentes sont nécessaires pour affirmer qu'une région est atteinte ;
 - De manière optionnelle : étude du diaphragme.

2. Conduction motrice

- 4 nerfs moteurs répartis aux membres supérieurs et inférieurs seront explorés au minimum et plus si nécessaire en fonction du contexte.
- Étude minimale et systématique : mesure des durées, amplitudes, surfaces, latences distales, vitesses de conduction, ondes F.
- Afin d'exclure les signes de démyélinisation : augmentation des latences distales, diminution des vitesses de conduction, recherche des blocs de conduction, augmentation des latences des ondes F.
- Devant une atteinte pure du neurone moteur périphérique, en cas de doute sur la présence de blocs proximaux, une stimulation monopolaire doit être utilisée.

3. Conduction sensitive

- 1 nerf aux membres supérieurs et 1 nerf aux membres inférieurs seront explorés au minimum et plus si nécessaire en fonction du contexte.
- Minimum et systématique : mesure des amplitudes et des vitesses de conduction.

4. Explorations optionnelles

- Potentiels évoqués moteurs par stimulation magnétique transcrânienne afin d'évaluer l'atteinte du neurone moteur central.
- Stimulations répétitives : cette étude sera réalisée pour le diagnostic différentiel d'une myasthénie pouvant mimer une SLA.

Annexe 3. Diagnostics différentiels de SLA

Types de maladie	Diagnostics différentiels
Neurone moteur supérieur	
Affections vasculaires Maladies inflammatoires/dysimmunes Maladies génétiques/dégénératives Atteintes mécaniques	Syndrome pseudo-bulbaire Sclérose en plaques Paraplégies héréditaires spastiques Myélopathie cervicothrosique Compressions médullaires autres
Neurone moteur supérieur et inférieur	
Malades malformatives Maladies infectieuses Maladies de surcharge	Syringomyélie, Arnold Chiari Lyme, HTLV1, syphilis, VIH Déficit en hexosaminidase A de l'adulte (lysosomiale) Sidérose cérébrale superficielle
Neurone moteur inférieur	
Affections vasculaires/actiniques Maladies inflammatoires/dysimmunes Maladies génétiques/dégénératives Maladie (post-) infectieuse	Syndrome bulbaire Neuronopathie motrice paranéoplasique Atrophie bulbo-spinale de Kennedy Amyotrophie spinale progressive de l'adulte Charcot-Marie-Tooth forme spinale Hallervorden-Spatz Syndrome post-polio
Nerf périphérique (axone moteur)	
Maladies inflammatoires/dysimmunes Atteintes mécaniques Atteintes toxiques/agents physiques Syndrome d'hyperexcitabilité nerveuse	Neuropathies avec blocs de conduction persistants Neuropathie motrice multifocale Neuropathie phrénique Atteintes nerveuses tronculaires Neuropathies actiniques Intoxications (métaux) Syndrome des fasciculations bénignes
Jonction neuromusculaire	
Maladies inflammatoires/dysimmunes Atteintes toxiques	Myasthénie Organophosphorés
Muscle	
Maladies inflammatoires/dysimmunes Maladies génétiques/dégénératives Maladie de surcharge lysosomiale Maladies endocriniennes/métaboliques	Myosite à inclusions Polymyosite Camptocormie et « tête tombante » Dystrophies musculaires Cytopathie mitochondriale Déficit en maltase acide de l'adulte Hyperthyroïdie Hyperparathyroïdie

Annexe 4. Hiérarchisation des examens complémentaires recommandés par le jury

- En cas de début avant 40 ans : un dosage de l'hexosaminidase A
- En cas d'atteinte isolée de la corne antérieure d'évolution lente : une étude des gènes SMN et Kennedy
- En cas d'atteinte isolée du faisceau pyramidal d'évolution lente : un dosage des AGTLC, une sérologie HTLV1
- En cas d'anomalie du LCS, de l'électrophorèse des protéines, de présence d'adénopathies cliniques, d'atteinte isolée du motoneurone périphérique d'évolution rapide ou de début avant 40 ans : un scanner thoraco-abdominal, une biopsie ostéo-médullaire
- En cas d'atteinte isolée du faisceau pyramidal d'évolution rapide : une mammographie
- En cas de signes neurologiques associés : une recherche d'AC anti-HU, une étude des PSA et un scanner thoraco-abdominal

Annexe 5. ALS functional rating scale – R (Cedarbaum JM et al., 1999)

1 Parole	4 – normale 3 – perturbations détectables 2 – intelligible avec répétition 1 – utilise occasionnellement une communication non verbale 0 – perte de la parole
2 Salivation	4 – normale 3 – hypersialorrhée discrète avec bavage nocturne 2 – hypersialorrhée modérée mais permanente 1 – hypersialorrhée gênante 0 – bavage continu nécessitant l'utilisation d'un mouchoir
3 Déglutition	4 – alimentation normale 3 – quelques fausses routes 2 – consistance des aliments modifiée 1 – suppléments alimentaires 0 – alimentation parentérale exclusive
4 Écriture	4 – normale 3 – lente et imprécise mais compréhensible 2 – tous les mots ne sont pas compréhensibles 1 – tient un stylo mais incapable d'écrire 0 – incapable de tenir un stylo
5 Hygiène	4 – normale 3 – autonome mais avec efficacité diminuée 2 – assistance occasionnelle ou substitution 1 – assistance d'une tierce personne requise 0 – assistance permanente totale
6a Préparation des aliments	4 – normale 3 – lente et maladroite mais seul 2 – aide occasionnelle pour couper les aliments 1 – les aliments sont préparés mais mange seul 0 – doit être nourri
6b En cas de gastrostomie	4 – utilisation normalement autonome 3 – maladroit mais toutes les manipulations sont effectuées seul 2 – aide nécessaire pour la mise en place 1 – fourni une aide minime aux soignants 0 – doit être nourri
7 Mobilisation au lit	4 – normale 3 – lenteur et maladresse mais autonome 2 – ajuste les draps avec difficulté 1 – peut bouger mais pas se retourner dans le lit 0 – dépendant
8 Marche	4 – normale 3 – difficultés de déambulation 2 – marche avec assistance 1 – mouvements sans déambulation 0 – pas de mouvement des jambes
9 Montée d'escaliers	4 – normale 3 – lente 2 – fatigue 1 – aide nécessaire 0 – impossible
10 Dyspnée	4 – absente 3 – à la marche 2 – dans une ou plus des situations suivantes : repas, toilette, habillage 1 – au repos, difficultés respiratoires en position assise ou allongée 0 – difficulté importante, envisage l'utilisation d'un appareil de ventilation mécanique

11 Orthopnée	4 – absente 3 – quelques difficultés pour dormir la nuit en raison d'un souffle court, n'utilise habituellement pas plus de 2 oreillers 2 – besoin de plus de 2 oreillers pour dormir 1 – ne peut dormir qu'assis 0 – ne peut pas dormir
12 Insuffisance respiratoire	4 – absente 3 – utilisation intermittente d'une assistance ventilatoire 2 – utilisation continue d'une VNI la nuit 1 – utilisation continue d'une VNI jour et nuit 0 – ventilation mécanique invasive par intubation ou trachéotomie

Annexe 6. Références réglementaires

1. Sécurité sociale

1.1. Affection de longue durée (ALD) (art. L.322-3 et suivants, L.324-1 et suivants, R.324-1 et suivants et D.322-1 et suivants du Code de la sécurité sociale)

L'établissement du diagnostic de SLA permet de réaliser une demande de prise en charge à 100 % avec une exonération du ticket modérateur dans le cadre des 30 affections de longue durée (ALD).

Cette prise en charge à 100 % n'inclut pas, en cas d'hospitalisation, la prise en charge du forfait hospitalier journalier (14 euros en 2005) (art. L.174-4, L.821-6, R.174-5 et suivants et D.174-1 du Code de la sécurité sociale), ce qui peut poser un réel problème pour les personnes qui n'ont pas une mutuelle. En 1994, la prévalence « médico-sociale » des formes graves des affections neuro-musculaires représentait 1,50 % de toutes les affections de longue durée.

1.2. Arrêt de travail et arrêt de maladie de longue durée (art. L.162-4-1, L.162-4-4 et R.162-1-9-1 du Code de la sécurité sociale)

En cas d'arrêt maladie, la demande est également gérée par la Sécurité Sociale, tout salarié a droit à des indemnités journalières (également si le patient est au chômage) (art. L.323-1 et suivants, L.331-3 et suivants, R.323-1 et suivants, R.331-5 et suivants, D.323-1 et suivants D.331-1 et suivants du Code de la sécurité sociale). Les 6 premiers mois, il faut avoir effectué au moins 200 heures de travail salarié au cours des 3 mois civils ou des 90 jours précédant l'interruption de travail. Il existe un délai de carence de 3 jours, les indemnités sont versées à partir du 4^e jour d'arrêt.

En cas de prolongation de l'arrêt de travail au-delà de 6 mois, il se transforme en arrêt longue maladie. Pour pouvoir bénéficier des indemnités, il faut 8 heures de travail salarié ou assimilé au cours des 12 mois civils ou des 365 jours précédant l'interruption de travail, dont 200 heures au cours des 3 premiers mois.

1.3. Pension d'invalidité (art. L.341-1 et suivants, R.341-1 et suivants et D.341-1 et suivants du Code de la sécurité sociale)

Au-delà de 3 ans, l'arrêt longue maladie est transformé en pension d'invalidité, si le patient a moins de 60 ans, ce qui apporte à l'intéressé un statut d'invalidé.

Il existe 3 niveaux d'invalidité :

- la première catégorie est accordée aux assurés susceptibles de travailler encore à temps partiel ; elle est égale à 30 % du salaire de base ;
- la deuxième catégorie est attribuée aux personnes qui, généralement, ne sont plus en mesure d'exercer une activité professionnelle (il existe des exceptions à cette règle) ; elle représente un montant de 50 % du salaire de base ;
- la troisième catégorie est réservée aux malades nécessitant l'aide constante d'une tierce personne pour les actes essentiels de la vie quotidienne ; elle équivaut à la deuxième catégorie à laquelle vient s'ajouter une majoration pour tierce personne d'un montant de 964,78 euros par mois en 2005 (art. L.161-23-1 et L.351-11 du Code de la sécurité sociale). Cette pension peut être révisée en cas d'aggravation. La pension est calculée en fonction du salaire annuel moyen des 10 meilleures années civiles ou depuis l'immatriculation. La pension d'invalidité prend fin à l'âge de 60 ans.

1.4. Majoration tierce personne (art. L.311-4 et D.312-164 du Code de l'action sociale et des familles)

Si la personne a moins de 60 ans, est en invalidité 3^e catégorie et ne peut accomplir seule les actes essentiels de la vie quotidienne sans surveillance sans laquelle elle pourrait mettre sa vie en danger, elle peut bénéficier d'une majoration tierce personne. Elle n'est pas

soumise à des conditions de ressources et elle n'est pas imposable. Elle est suspendue en cas d'hospitalisation.

1.5. Mi-temps thérapeutique (art.L.323-3 et R.323-3 du Code de la sécurité sociale)

Le mi-temps thérapeutique permet un aménagement du poste de travail. C'est le médecin traitant qui adresse la demande au médecin du travail. La sécurité sociale est également saisie puisqu'elle versera les indemnités journalières en complément de la rémunération réduite. Le mi-temps thérapeutique ne peut excéder 1 an et, au-delà, le salarié intègre son poste à temps complet ou un passage en invalidité est envisagé.

1.6. COTOREP (Commission technique d'orientation et de reclassement professionnel) (art. L.323-11 et D.323-3 et suivants du Code du travail)

Depuis 1975, il existe une COTOREP par département. Elle gère les demandes de carte d'invalidité (qui permet d'obtenir des réductions de transport et d'impôts), de macaron grand invalide civil (GIC), d'attribution du taux d'incapacité, l'attribution des allocations.

1.7. Carte d'invalidité (art. L.241-3 et R.241-12 et suivants, du Code de l'action sociale et des familles)

Lorsque la COTOREP a reconnu à la personne concernée un taux d'incapacité égal ou supérieur à 80 %. Les avantages se situent surtout au niveau de la fiscalité et des transports. La carte est à renouveler.

1.8. Carte de stationnement pour personne handicapée (art. L.241-3-2 du Code de l'action sociale et des familles et art. L.2213-2 (3) du Code général des collectivités territoriales)

Le macaron grand invalide civil (GIC) permet à son utilisateur d'utiliser les places réservées aux personnes handicapées dans les parcs de stationnement ou dans la rue et facilite ainsi les déplacements quotidiens.

1.9. Allocation adulte handicapé (AAH) (art. L.821-1 et suivants, R.821-1 et suivants et D.821-1 et suivants du Code de la sécurité sociale)

Elle est attribuée lorsque les conditions ne sont pas remplies en tant que salarié pour pouvoir bénéficier d'indemnités ou d'une pension d'invalidité, lorsque la personne n'est pas salariée ou au chômage, de nationalité française ou étrangère en situation régulière et a entre 20 et 60 ans. Il faut qu'un taux d'incapacité de 80 % soit reconnu par la COTOREP. Elle est versée par la caisse d'allocations familiales (CAF). Le renouvellement n'est pas automatique.

1.10. Majoration pour la vie autonome (art. L.821-1-2, R.821-5-1, R.821-6 et suivants et D.821-3 du Code de la sécurité sociale)

Elle est allouée pour permettre aux personnes handicapées de couvrir les dépenses liées aux adaptations nécessaires à une vie autonome à domicile. Elle est attribuée automatiquement par la caisse d'allocations familiales (CAF) et versée en même temps que l'AAH.

1.11. Allocation compensatrice tierce personne (ACTP) (art. L.245-1 et suivants du Code de l'action sociale et des familles)

Elle est perçue avant l'âge de 60 ans, pour permettre à la personne handicapée de rémunérer ou d'indemniser une tierce personne qui l'aide dans les activités essentielles de la vie quotidienne. Il faut un taux d'incapacité fixé par la COTOREP à 80 %. Le renouvellement n'est pas automatique, elle est réévaluable. L'allocation est payée par le département.

2. Conseil général : allocation personnalisée d'autonomie (APA) (art. L.232-1 et suivants et R.232-1 et suivants du Code de l'action sociale et des familles)

L'APA prend en charge la perte d'autonomie des personnes de plus de 60 ans, résidant en France, vivant au domicile ou en établissement. Il s'agit d'une allocation versée par le département qui couvre les dépenses liées au maintien à domicile. La perte d'autonomie est évaluée à partir de la grille AGGIR (Autonomie gérontologique groupes iso-ressources). À noter que les patients atteints d'une SLA ne peuvent accéder au GIR1 que s'il y a une atteinte cognitive associée (art. L.232-2, R. 232-3 et suivants et annexes 2-1 et 2-2 du Code de l'action sociale et des familles). L'APA peut couvrir les dépenses occasionnées par la nécessité d'une aide humaine, une aide technique ou un panachage des deux.

3. Aides à domicile

3.1. Aides humaines (Art. 48 de la loi n° 75-535 du 30 juin 1975, décret n° 85-426 du 12 avril 1985)

La diversité des professionnels frappe et sème le doute : tierce personne, aide ménagère, auxiliaires de vie, etc. On constate souvent que les professionnels ne sont pas toujours suffisamment informés et qualifiés face à la SLA. Les infirmières, kinésithérapeutes, orthophonistes et les services de soins à domicile sont pris en charge et permettent d'améliorer le confort du patient et de son entourage proche (art. D.321-1 et suivants et R.314-317 et suivants du Code de l'action sociale et des familles). Dans certains quartiers ou régions, il est très difficile de trouver des aides paramédicales pour réaliser les gestes de nursing. Il est souvent nécessaire, au cours de l'évolution de la maladie, de compléter les interventions au domicile par des auxiliaires de vie, des aides ménagères, dont la rémunération demande souvent une participation financière, même pour les personnes aux ressources modestes.

3.2. Aides techniques (art. L.165-1 et suivants du Code de la sécurité sociale)

L'acquisition des aides techniques est recommandée en fonction du degré de handicap. Les cannes, les déambulateurs, la chaise percée, le lit médicalisé et le fauteuil roulant mécanique ne posent pas beaucoup de problèmes. Il en est tout autre pour le fauteuil roulant électrique, qui est insuffisamment ou pas remboursé, source de démarches qui sont fastidieuses et de délais d'obtention du matériel ou de remboursement trop longs. Il existe de plus en plus de prestataires de services spécialisés qui permettent d'offrir des équipements adaptés en fonction de l'état clinique, en relation avec les organismes d'assurance maladie (art. L.321-1-(11) du Code de l'action sociale et des familles).

Il est parfois difficile de faire la part entre un maintien de la qualité de vie et la réalisation d'investissements coûteux dans le domaine des aides techniques pour une maladie qui est évolutive et pour laquelle l'aide ne sera peut-être plus du tout appropriée à court terme.

3.3. Sites pour la vie autonome (SIVA) (circulaire du 19 juin 2001)

L'objectif est de constituer progressivement un dispositif national de compensation fonctionnelle pour les personnes handicapées, facilitant ainsi leur accès aux aides techniques et aux adaptations du logement, et par conséquent leur autonomie et leur maintien à domicile. Le développement des moyens de compensation des incapacités fonctionnelles permet d'offrir aux personnes qui le souhaitent la possibilité de demeurer dans leur milieu ordinaire de vie. Il constitue une des priorités de l'action gouvernementale en faveur des personnes handicapées, pour faciliter l'accès aux solutions de compensation et éviter les obstacles qui sont susceptibles d'être rencontrés en matière de prise en charge financière et de complexité administrative et technique des dispositifs existants. L'action menée par les pouvoirs publics vise à mettre en place un dispositif coordonné. Il doit être fondé sur une évaluation individuelle des besoins de la personne handicapée et facilité par un dossier unique de financement élaboré par les différents financeurs.

**Extrait de la brochure
PATIENT –FAMILLE**
Éditée par l'ARS (Association pour la recherche sur la sclérose latérale
amyotrophique et autres maladies du motoneurone)

Adresse: 75, avenue de la République 75011 PARIS
Tel : 01 43 38 99 89 ; Fax : 01 43 38 31 59
E-mail: ars@wanadoo.fr - <http://www.ars.asso.fr>

**AIDES À DOMICILES
AUX PERSONNES ÂGÉES (+ 60 ANS)**

> AIDES FINANCIÈRES (voir conditions)

- MTP (pension de vieillesse liquidée au titre de l'inaptitude)
- APA
- Retraite complémentaire

> LES AIDES À LA PERSONNE (voir conditions)

- Aide ménagère
- Garde à domicile
- Soins à domicile
- HAD
- Auxiliaires de vie

> LES AVANTAGES FISCAUX (voir conditions)

- Réduction d'impôt
- Dégrèvement, exonération
- Exonération des charges patronales de sécurité sociale
- Réduction d'impôt pour frais d'hébergement
- TVA taux réduit
- Avantages liés à la carte d'invalidité

> AIDES À LA VIE QUOTIDIENNE

- Télé-alarme
- Repas à domicile
- Amélioration du logement
- Chèque emploi-service
- Avantages liés à la carte d'invalidité (transports...)

**AIDE À DOMICILE AUX PERSONNES
HANDICAPÉES ET INVALIDES**

RÉCAPITULATIF

> AIDES FINANCIÈRES

COTOREP

- AAH
- Complément d'AAH
- ACTP
- ACFP

Sécurité sociale

- Pension d'invalidité
- Majoration tierce personne

> LES AIDES À LA PERSONNE

- Aide ménagère
- Services de soins à domicile
- HAD
- Soins palliatifs à domicile
- Auxiliaires de vie

> LES AVANTAGES FISCAUX

- Exonération des charges patronales de sécurité sociale (emploi d'une aide à domicile)
- Réduction d'impôt, dégrèvement ou exonération
- Avantages liés à la carte d'invalidité
- TVA à taux réduit pour aides techniques ou travaux

> AIDES À LA VIE QUOTIDIENNE

- Télé alarme, télé assistance
- Aides techniques
- Chèque emploi service
- Amélioration de l'habitat
- Avantages liés à la carte d'invalidité (SNCF, AIR-FRANCE, etc.)
- Port des repas à domicile

Des adaptations devront être éditées dès l'application de la loi n° 2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées

**Les versions longue et courte des recommandations sont disponibles sur
demande écrite auprès de :**

**Haute Autorité de santé
Service communication
2, avenue du Stade de France – 93218 Saint-Denis La Plaine CEDEX
ou consultables sur le site de la HAS : www.has-sante.fr - rubrique
« Publications »**