

# LA MALADIE DE CHARCOT

## LA SCLÉROSE LATÉRALE AMYOTROPHIQUE (SLA)

### DEFINITION :

La sclérose latérale amyotrophique ou SLA, également appelée dans le monde francophone maladie de Charcot, (Jean-Martin Charcot, né à Paris le 29 novembre 1825 est un neurologue français, professeur d'anatomie pathologique et académicien. Découvreur de la sclérose latérale amyotrophique (SLA), une maladie neurodégénérative à laquelle son nom a été donné dans la littérature médicale francophone) est une maladie neurodégénérative des motoneurones de l'adulte.

Elle est caractérisée par une dégénérescence progressive des motoneurones (*constituent la voie de sortie du système nerveux central ou la voie finale de tout acte moteur*) du cortex cérébral avec destruction consécutive du faisceau pyramidal (atteinte du premier motoneurone) et de ceux de la corne antérieure de la moelle épinière avec destruction des unités motrices associées (atteinte du deuxième motoneurone). Elle provoque une paralysie progressive de l'ensemble de la musculature squelettique des membres, du tronc (y compris les muscles respiratoires) et de l'extrémité céphalique.



L'origine de la maladie serait multifactorielle avec une composante génétique et une autre environnementale. La maladie de Charcot est familiale dans 10% des cas. Certains facteurs sont suspectés : le tabac, le sport de haut niveau, les pesticides, les métaux lourds.

### La sclérose latérale amyotrophique (SLA) :

Est une maladie grave touchant les cellules nerveuses impliquées dans la motricité volontaire (les motoneurones), la phonation et la déglutition. Ainsi, les motoneurones dégénèrent et les muscles de moins en moins sollicités s'atrophient.

On parle alors d'atrophie musculaire ou amyotrophie. Les muscles concernés sont ceux des bras, des jambes, de la respiration, de la déglutition et de la parole.

Les mécanismes exacts initiant et maintenant la dégénérescence des motoneurones sont encore difficiles à éclaircir par la communauté scientifique.

## Plusieurs phénomènes ont cependant été décrits :

- 👉 Une mutation génétique entraînant un défaut de repliement des protéines qui vont s'agréger avec d'autres protéines et former des amas bloquant les fonctions vitales neuronales.
- 👉 Une mutation génétique entraînant un défaut dans la maturation du message impliqué dans la production des protéines nécessaires au bon fonctionnement cellulaire .
- 👉 Une stimulation continue et anormale des neurones par le glutamate (molécule assurant la transmission des messages entre 2 neurones), due soit à une production trop importante, soit à une mauvaise élimination du glutamate.
- 👉 Le stress oxydatif (accumulation de substances toxiques pour l'organisme par insuffisance du système de détoxification).
- 👉 Une atteinte des cellules gliales (cellules de soutien des neurones).
- 👉 Une atteinte des cellules immunitaires

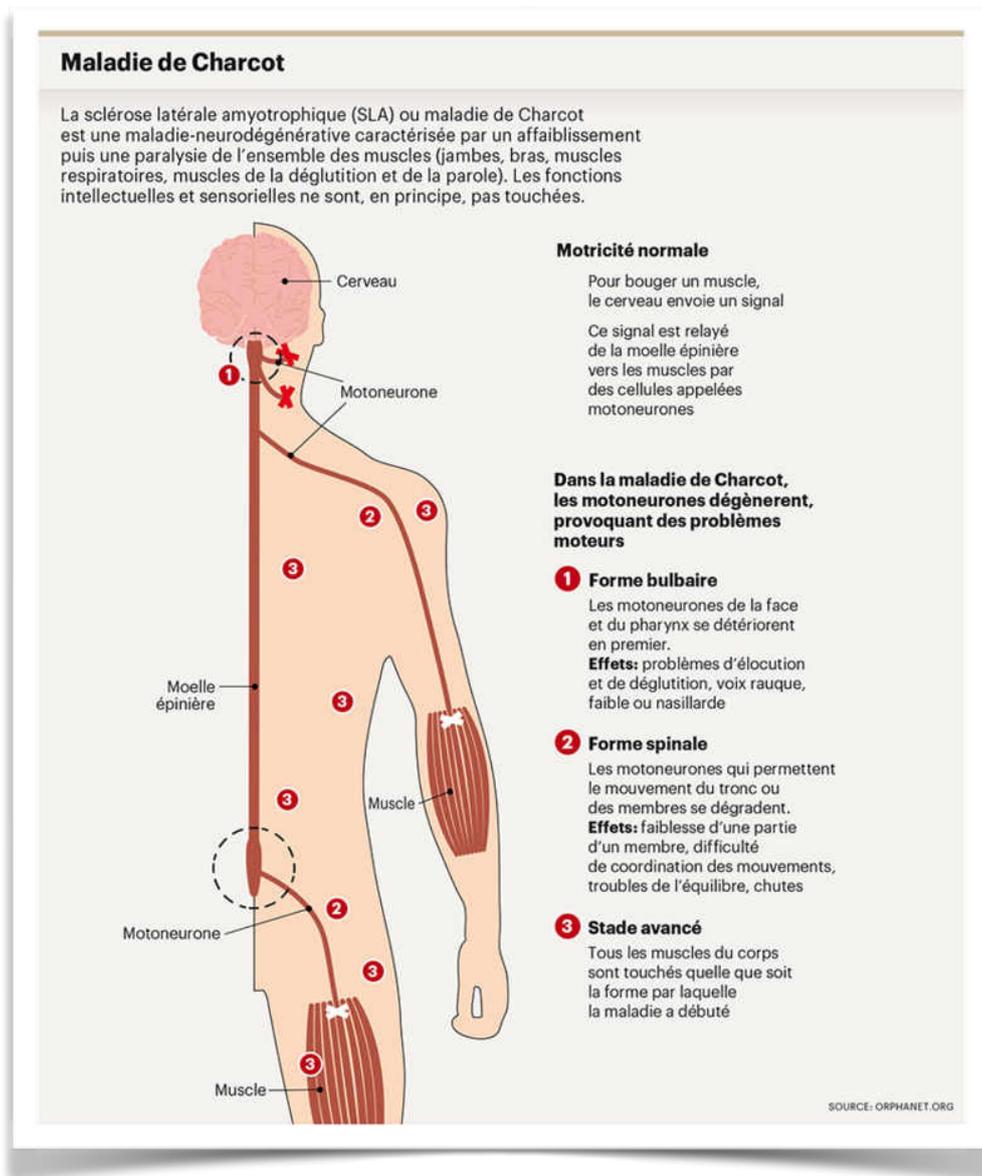
## SYMPTÔME ET ÉVOLUTION DE LA MALADIE

La SLA touche les adultes habituellement entre 50 et 70 ans, mais des cas plus jeunes sont en nette progression. La maladie peut débuter soit par une paralysie d'un segment de membre (main, pied, cuisse, épaule), soit par un trouble de la parole et/ou de la déglutition. Dans le premier cas, on parle de forme spinale (ou périphérique) de la maladie, dans le deuxième cas de forme bulbaire.

➡ La forme spinale (ou périphérique) est plus communément observée chez les hommes avec une moyenne d'âge de 55 ans. Elle conduit progressivement à une incapacité d'usage à la fois des membres inférieurs et supérieurs. L'atteinte bulbaire n'est pas systématique (approximativement 2/3 des patients) La sensation de faiblesse d'un ou d'une partie d'un membre couplée à de petites contractions musculaires involontaires sont les premiers signes de la maladie. Les contractions associées à des crampes, des contractures douloureuses et à une sensation de raideur au niveau des articulations et des membres rendent les mouvements de plus en plus difficiles. Ainsi, les symptômes suivants apparaissent :

- 👉 Trouble de la coordination dans les gestes
- 👉 Manque de précision dans les mouvements
- 👉 Gêne à la marche
- 👉 Troubles de l'équilibre avec des chutes fréquentes.

Les symptômes s'accroissent au fur et à mesure que la maladie évolue, jusqu'à l'atteinte de l'ensemble des muscles.



➡ La forme bulbaire touche plus volontiers les femmes avec une moyenne d'âge de 63 ans. Elle conduit à des difficultés majeures de la parole et de la déglutition, l'atteinte des membres y est constante.

Au début, la maladie se manifeste par :

- 👉 Des difficultés pour prononcer et articuler certains mots.
- 👉 Une modification de la voix, elle devient plus faible et rauque
- 👉 Des difficultés à mâcher, avaler, bouger la langue ou même le visage
- 👉 Une hypersalivation ou au contraire sécheresse buccale.

Par ailleurs, certains patients peuvent avoir des périodes de rires ou pleurs involontaires. L'état du patient s'aggrave au fil du temps jusqu'à l'apparition de difficultés respiratoires et divers autres symptômes (constipation, amaigrissement, troubles du sommeil).



Au début de la maladie, il est habituel que les patients ressentent des crampes ou des fasciculations. (Les fasciculations sont des contractions de faible amplitude de fibres musculaires isolées qui donnent l'impression de "vers courant sous la peau »). Elles sont bien différentes d'autres contractions des fibres musculaires dont les plus fréquentes sont les myokymies qui sont des contractions rythmiques d'une même fibre musculaires, le plus souvent dues à des déficits en magnésium.

On observe, associés à l'atrophie musculaire dont l'intensité et la répartition sont très variables, d'autres symptômes et d'autres signes qui traduisent notamment de l'atteinte de la voie pyramidale. Le plus fréquent est la sensation d'enraidissement articulaire qui définit la spasticité.

Cet enraidissement s'accroît dès que le patient veut débiter un mouvement, mais aussi au froid, à l'effort intense, ou lors de contrariétés. Il vient aggraver les difficultés de contraction musculaire et entraîne souvent une instabilité provoquant des chutes.

On constate souvent une vivacité importante des réflexes tendineux qui est aussi liée à l'atteinte de la voie pyramidale. D'autres réflexes à l'inverse sont diminués voire abolis du fait de l'atteinte directe des motoneurons de la corne antérieure de la moelle épinière.

### **D'autres symptômes sont communément observés au décours de la maladie :**

- 👉 La constipation, qui peut être un signe très précoce, et qui doit être traité tout au long de la maladie.
- 👉 Les troubles du sommeil, dont l'origine peut être diverse : anxiété, douleurs nocturnes du fait des difficultés à se tourner dans le lit, réveil nocturne en sursaut.
- 👉 L'hypersialorhée (désignant la sécrétion surabondante de la salive et du fluide muqueux bucca) qui est une augmentation anormale de la salivation avec bavage, et qui s'observe dans les formes bulbaires
- 👉 Des douleurs, surtout articulaires, liées à la fonte musculaire et aux efforts notamment de traction sur des articulations fragiles comme celle de l'épaule ;
- 👉 Une fragilité émotionnelle, qui se traduit par une sensibilité anormale à tout événement qui peut entraîner soit un rire, soit un pleurer inapproprié à la situation.