Centre Hospitalier Universitaire de Liège
Domaine Universitaire du Sart Tilman - B.35
4000 LIEGE
www.chuliege.be

Suivez l'actualité du CHU
Facebook/CHUdeLiege !

Z4948-0415

INFOS PATIENTS

La sclérose latérale amyotrophique (SLA)

Service de génétique humaine

Maladie

La sclérose latérale amyotrophique (SLA) ou maladie de Charcot est une maladie neurodégénérative rare et héréditaire du système nerveux central conduisant à la destruction des motoneurones. La maladie s'exprime par un affaiblissement puis une paralysie des muscles des bras et jambes, des muscles respiratoires, des muscles de la déglutition et de la parole. Les fonctions intellectuelles et sensorielles (goûter, voir, sentir, entendre et toucher) de même que les fonctions sexuelles, urinaires et intellectuelles restent indemnes.

Prévalence

La prévalence dans la population caucasienne est estimée à 1/25000.

Aspects génétiques

Dans la majorité des cas, la maladie atteint une personne de façon isolée, sans antécédent connu dans la famille. On considère que 5 à 10 % des formes de SLA sont familiales (plusieurs membres d'une même famille ont la maladie). Dans ce cas-ci, elle se déclare souvent plus tôt (avant 50 ans en moyenne) et leur évolution est souvent plus rapide, mais les symptômes restent les mêmes.
Parmi les formes familiales de SLA, seul 10 à 20% sont dues à une anomalie génétique sur le gène SOD1. La transmission est autosomique dominante : chacun des enfants (fille ou garçon) d'un parent porteur de l'anomalie génétique a 50% de risque de l'avoir hérité. Un diagnostic prénatal via soit une amniocentèse ou par ponction des trophoblastes ou encore un diagnostic préimplantatoire (DPI) peuvent être envisageables pour ne pas transmettre la maladie à la descendance.

Symptômes

L'âge d'apparition des symptômes est variable oscillant entre la 5ème et la 7ème décennie de vie. Tous les muscles assurant le mouvement du corps peuvent être atteints. L'amyotrophie ou fonte musculaire fait maigrir le patient.
La SLA peut débuter sous 2 formes :

- Spinale représente 2/3 des cas et affecte plus les hommes vers 55 ans. Sensation de faiblesse d'une partie d'un membre avec des contractions ou secousses musculaires involontaires, des crampes, des contractures douloureuses et une sensation de raideur dans les articulations et membres. Ces troubles s'accentuent, tous les membres peuvent être atteints de façon asymétrique.
- Bulbaire concerne plutôt les femmes vers 60-65 ans Les symptômes sont des difficultés à articuler, prononcer des mots, changements de voix, difficultés à mâcher, bouger la langue, avaler. Ces troubles s'ggravent, menant souvent à des infections respiratoires (favorisés par les troubles de la déglutition).

Les 2 formes (spinale et bulbaire) sont présentent conjointement dans le décours de la maladie.

Diagnostic

Le diagnostic est posé par un médecin. Il repose sur les signes cliniques (symptômes cités ci-dessus) et/ou sur la présence d'antécédents familiaux. Le diagnostic est ensuite confirmé par le test génétique. Si un test génétique est positif, un diagnostic présymptomatique pourra être proposé aux apparentés à risques sous réserve d'une consultation génétique et psychologique/psychiatrique.

Traitement

Il n'y a pas encore de traitement curatif connu à ce jour même si de nombreuses recherches scientifiques sont effectuées de par le monde entier. Par contre, la prise en charge du patient de façon multidisciplinaire et un traitement visant à diminuer les autres symptômes (crampes, troubles du sommeil, dépression, constipation) peuvent être nécessaires.

Evolution

L'évolution mène à une perte d'autonomie dans la vie quotidienne nécessitant une assistance jusqu'à la fin de vie.

Contacts utiles

CHU de Liège, site du Sart Tilman
Service de Génétique humaine
Domaine universitaire du Sart Tilman, B35
4000 Liège
Secrétariat : 04 366 71 24
Prise de rendez-vous : 04 242 52 52
http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique

Association

ASBL André contre la Sclérose Latérale Amyotrophique
Adresse: 321, rue du Touquet - 7784 Warneton
Tél.: 056/58.75.86
E-m ail: asblandre@skynet.be
Site internet: www.andrecontrelasla.be/