

GUIDE – AFFECTION DE LONGUE DUREE

PROTOCOLE NATIONAL DE DIAGNOSTIC ET DE SOINS (PNDS) SCLEROSE LATERALE AMYOTROPHIQUE (ALD9)

Le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) pour la Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA) a été élaboré en 2007 suite à la Conférence de Consensus pour la prise en charge des patients atteints de SLA tenue en 2005 avec le soutien méthodologique de la Haute Autorité de Santé (HAS), en application des dispositions du plan national maladies rares 2005-2008.

Ce PNDS est actualisé tous les 4 ans. Cette version est l'actualisation de la version 2010. Dans le cadre de sa mission relative aux affections de longue durée, la HAS valide le PNDS. Ce dernier, ainsi que la Liste des Actes et Prestations (LAP) qui en découle, sont révisés tous les trois ans. Dans l'intervalle, la LAP est actualisée au minimum une fois par an et disponible sur le site internet de la HAS (www.has-sante.fr).

Novembre 2015

Sommaire

Liste des abréviations	4
1. Introduction	7
1.1 Objectif	7
1.2 Définition de la maladie	7
1.3 Épidémiologie.....	8
2. Diagnostic et bilan initial	8
2.1 Objectifs principaux	8
2.2 Professionnels impliqués.....	9
2.3 Diagnostic	9
2.4 Étude génétique moléculaire	10
2.5 Annonce du diagnostic	10
3. Prise en charge thérapeutique	11
3.1 Objectifs généraux	11
3.2 Professionnels impliqués.....	11
3.3 Éducation thérapeutique et adaptation du mode de vie	12
3.4 Traitements pharmacologiques	13
3.5 Rééducation, réadaptation, dispositifs médicaux et autres éléments de compensation des déficiences motrices.....	15
3.6 Suppléance des fonctions vitales	18
4. Suivi	20
4.1 Objectifs principaux.....	20
4.2 Professionnels impliqués.....	20
4.3 Suivi clinique	20
4.4 Suivi paraclinique	21
4.5 Hospitalisation.....	21
4.6 Organisation de la prise en charge au domicile	22
4.7 Droits et prestations sociales.....	22
5. Méthode de travail	23
Annexe 1. Références	24
Annexe 2. Participants	28

Annexe 3. Liste des 18 centres SLA.....	30
Annexe 4 : Liste des gènes dont l'implication est rapportée dans la SLA	32

Liste des abréviations

AAH : Allocation Adulte Handicapé
AGEFIPH : Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées
ALD : Affection Longue durée
AMM : Autorisation de Mise sur le Marché
ANPGM : Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire
APA : Allocation Personnalisée d'Autonomie
ARS : Agence Régionale de Santé
ARSLA : Association pour la Recherche sur la Sclérose Latérale Amyotrophique et autres maladies du Motoneurone
BREF : Batterie rapide d'évaluation des fonctions frontales
CLIC : Centre Local d'Information et de Coordination
DEP : Débit expiratoire de pointe
DFT : Dégénérescence lobaire fronto-temporale
ECAS : Echelle cognitive et comportementale d'Edimbourg
EHPAD : Etablissement d'Hébergement pour Personnes Agées Dépendantes
EFR : Exploration Fonctionnelle Respiratoire
ENMG : Electroneuromyographie
GPE : Gastrostomie par voie endoscopique
GPR : Gastrostomie par voie radiologique
HAD : Hospitalisation à domicile
HAS : Haute Autorité de Santé
FILSLAN : Filière de santé maladies rares sclérose latérale amyotrophique et maladies du neurone moteur
LAP : Liste des Actes et Prestations
LPPR : Liste des Produits et Prestations Respiratoires (pris en charge par l'Assurance Maladie)
MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées
MPR : Médecine Physique et de Réadaptation
NMC : Neurones moteurs centraux
NMP : Neurones moteurs périphériques
PCH : Prestation de Compensation du Handicap
PNDS : Protocole National de Diagnostic et de Soins
RQTH : Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé
SAMSAH : Services d'Accompagnement Médico-Social pour Adultes Handicapés
SAVS : Services d'Accompagnement à la Vie Sociale
SLA : Sclérose Latérale Amyotrophique
SNIP : Pression inspiratoire sniff nasale
SSIAD : Services de Soins Infirmiers A Domicile
SSR : Soins de Suite et de Réadaptation
TENS : Neurostimulation électrique transcutanée

Synthèse pour le médecin traitant

La Sclérose latérale amyotrophique (SLA) est une maladie neurologique considérée comme rare (incidence = 1,5-2,5/100 000 habitants, de l'ordre de 2500 nouveaux cas par an en France). Elle est caractérisée par l'association de manifestations traduisant la souffrance des neurones moteurs centraux - NMC (hypertonie spastique) et des neurones moteurs spinaux - NMP (déficit de force et amyotrophie) pouvant toucher tous les territoires moteurs des membres (formes périphériques), de l'oropharynx (forme bulbaire) et du tronc (atteinte respiratoire initiale).

Elle survient dans plus de 90% des cas de façon sporadique, des formes génétiques existent sans que les modalités de transmission en soient à ce jour totalement élucidées.

Il n'y pas de marqueur diagnostique fiable. Le diagnostic doit être confirmé par un neurologue expert exerçant dans un Centre de référence ou de recours labellisé car ce diagnostic engage un pronostic grave, des conditions d'annonce spécifique et une prise en charge spécialisée.

Les 11 points suivant résument les principes généraux à connaître :

- 1) Les signes classiques de la maladie sont une perte de force avec amyotrophie dans un territoire focalisé associées à une d'hypertonie de degré variable réunissant les critères d'un syndrome pyramidal. Il faut savoir cependant évoquer un diagnostic précocement sur des signes d'appel parfois trompeurs : fasciculations, crampes, perte de poids, fatigue anormale, dysphonie, troubles de la déglutition, dyspnée sur insuffisance respiratoire restrictive, troubles psycho comportementaux.
- 2) Le diagnostic de SLA est essentiellement clinique et pour cette raison souvent fait avec délai, il doit être validé par l'électroneuromyographie.
- 3) Le temps d'annonce du diagnostic fait partie intégrante du processus de prise en charge globale. Il n'est formalisé que lorsque le diagnostic est confirmé.
- 4) Le riluzole, traitement de fond, doit être instauré dès l'annonce du diagnostic, parallèlement à la demande d'ALD.
- 5) La prise en charge est multidisciplinaire et continue, au mieux coordonnée par un centre SLA en articulation avec le médecin traitant et un réseau de santé dédié. Elle nécessite des bilans réguliers adaptatifs tous les trois mois.
- 6) Les points clés de la surveillance portent sur les troubles moteurs et les éléments du pronostic vital nutritionnels et respiratoires.
- 7) Les symptômes associés doivent être reconnus, évalués et traités régulièrement.
- 8) La dimension rééducative (kinésithérapie, orthophonie, ergothérapie) est indispensable. Elle ne vise pas à la récupération mais à la prévention des raideurs articulaires, à l'adaptation de l'environnement, aux compensations des fonctions perdues et au maintien de l'autonomie.
- 9) Le patient et sa famille doivent pouvoir accéder à un suivi psychologique, parallèlement à la relation médicale telle qu'elle a été établie, de l'annonce de la maladie à la fin de vie.
- 10) Les décisions de suppléance des fonctions vitales, notamment nutritionnelle et respiratoire, nécessitent une démarche collégiale impliquant des professionnels médicaux et paramédicaux spécialisés. Ces décisions doivent être anticipées (directives anticipées) en concertation avec le patient, sa famille et la personne de confiance désignée. Il en est de même pour les situations de fin de vie.

11) L'organisation des soins au domicile nécessite une coordination professionnalisée du parcours de soins. Elle doit être anticipée avec la mise en place en temps utile des dossiers de compensation personnalisés auprès des organismes adaptés.

1. Introduction

1.1 Objectif

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'expliciter, pour les professionnels de santé, la prise en charge optimale et le parcours de soins d'un malade admis en affection de longue durée (ALD) au titre de l'ALD 9 : sclérose latérale amyotrophique (SLA).

Destiné à servir de socle commun de référence aux médecins traitants et médecins conseils, ce PNDS a vocation à constituer un outil opérationnel sans pour autant figer une norme. Ce PNDS ne peut envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités, toutes les particularités thérapeutiques, protocoles de soins hospitaliers, etc. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin à l'égard de son patient. Il actualise le contenu essentiel des protocoles consensuels de Prise en Charge des Personnes Atteintes de SLA établit par la Conférence de Consensus sur la prise en charge des personnes atteintes de SLA de 2005. Il s'enrichit des actualisations annuelles réalisées par les personnels des 2 Centres de Références SLA et des 15 Centres de Recours et de Compétences SLA des répartis sur l'ensemble du territoire (cf. liste en annexe 3) et de l'ensemble des acteurs de la Filière Nationale de Santé Maladies Rares Sclérose Latérale Amyotrophique et autres maladies du Neurone moteur (FILSLAN – www.portailsla.fr), ainsi que des recommandations internationales publiées depuis.

1.2 Définition de la maladie

La SLA est une maladie neurodégénérative grave dont l'évolution progressive est responsable de paralysies extensives, conduisant au décès en moyenne 24 à 36 mois après le diagnostic. Dans 70% des cas les causes de décès sont identifiées comme conséquences d'une insuffisance respiratoire restrictive sévère. Sur le plan physiopathologique, les mécanismes qui expliquent la dégénérescence des neurones moteurs centraux et périphériques, ainsi que la diffusion du processus, restent encore imparfaitement élucidés bien que faisant l'objet d'une somme de travaux scientifiques en continuelle expansion au cours de ces 15 dernières années.

Arguments cliniques

- Le diagnostic de SLA doit être évoqué devant la combinaison d'une atteinte du neurone moteur central (NMC) et du neurone moteur périphérique (NMP) associée à une diffusion progressive des symptômes ;
- Le diagnostic clinique de l'atteinte du NMC repose essentiellement sur la présence d'un syndrome pyramidal (spasticité, clonus, signe de Hoffman ou de Babinski) ou, de façon plus discutable, sur la conservation des réflexes ostéo-tendineux dans un territoire déficitaire et amyotrophique ;
- Le diagnostic clinique de l'atteinte du NMP repose sur les éléments suivants : Dans le territoire des membres c'est un déficit moteur avec amyotrophie, fasciculations et crampes, s'étendant de façon progressive. En territoire bulbaire le déficit se traduit par des troubles de déglutition (dysphagie) et des troubles de l'élocution (dysarthrie motrice). En territoire thoracique la déficience motrice est

objectivée par un trouble ventilatoire restrictif pouvant aboutir à une hypoventilation. Dans tous les cas l'oculomotricité et les sphincters sont respectés de même que la sensibilité objective.

La SLA est associée dans environ la moitié des cas à des troubles cognitifs et/ou psycho-comportementaux. Ces troubles sont le plus souvent infra-cliniques et doivent être recherchés par des tests adaptés. Dans la pratique il n'existe pas d'évaluation neuropsychologique standardisée pour ces patients, la batterie rapide d'évaluation des fonctions frontales (BREF) étant le plus souvent utilisée. Une échelle plus spécifique est en cours de validation en langue française : échelle cognitive et comportementale d'Edimbourg (ECAS).

Cette atteinte cognitive répond aux critères de dégénérescence lobaire fronto-temporale (DFT) dans 10 à 15 % des cas définissant une association SLA/DFT, la sémiologie de démence pouvant apparaître à différents temps évolutifs et même anticiper les signes moteurs. L'atteinte cognitive se manifeste par un syndrome dysexécutif avec diminution de la fluence verbale et de l'attention plus ou moins associée à des troubles mnésiques. Elle peut également entraîner une labilité émotionnelle marquée, des troubles du comportement de type activités obsessionnelles stéréotypées, une désinhibition et une apathie.

1.3 Épidémiologie

Appartenant au groupe des maladies rares, la SLA affecte une population de 4 500 à 6 000 patients contemporains en France, avec une incidence annuelle proche de 2,5 pour 100 000 habitants. Aucun facteur de risque n'a été identifié de manière robuste au cours des études cas-témoins. Une interaction entre une susceptibilité génétique et des facteurs environnementaux reste néanmoins plausible.

Sur le plan clinique, la SLA débute en moyenne à l'âge de 60-65 ans, avec une très faible prépondérance masculine (sexe ratio proche de 1,5/1). Statistiquement, les principaux facteurs péjoratifs sur le plan clinique sont : un âge avancé, une atteinte bulbaire initiale, l'absence de signes cliniques pyramidaux, une altération précoce de l'état nutritionnel et une pente rapide de dégradation des fonctions motrices des membres ou respiratoire. Sur le plan thérapeutique, seul le riluzole a statistiquement démontré de façon significative un effet protecteur partiel sur la survie.

2. Diagnostic et bilan initial

2.1 Objectifs principaux

- Rechercher les arguments cliniques, paracliniques et évolutifs permettant d'établir le diagnostic ;
- Éliminer une autre affection susceptible d'expliquer les signes observés (diagnostic différentiel) ;
- Évaluer la gravité initiale et les principaux facteurs pronostiques (nutritionnel et respiratoire), et rechercher de façon systématisée la présence des complications fréquentes ou habituelles qui peuvent être silencieuses ;
- Annoncer le diagnostic, mettre en place une prise en charge adaptée, accompagner le patient et son entourage, proposer un plan de suivi et d'évaluation de l'évolution.

2.2 Professionnels impliqués

- La détection d'une SLA chez un patient est du domaine du médecin généraliste et du neurologue, l'évaluation initiale étant très habituellement réalisée en milieu neurologique avec le concours d'autres spécialistes [notamment ORL, pneumologue, nutritionniste, rhumatologue, médecin MPR ...]. D'autres professionnels de santé sont également impliqués, spécialisés dans les relations humaines tels les psychologues cliniciens et les neuropsychologues, ou paramédicaux : kinésithérapeutes, ergothérapeutes, diététiciens, orthophonistes, membres des équipes de soins palliatifs etc...
- La SLA constitue un prototype d'affection chronique nécessitant une prise en charge multidisciplinaire coordonnée entre différents intervenants institutionnels et du lieu de vie, au mieux à partir d'un centre SLA. Dans ce cadre, la prise en charge est globale, en articulation avec des structures spécialisées voire en lien direct avec un réseau de santé dédié.

2.3 Diagnostic

En l'absence de marqueur diagnostique spécifique, c'est un faisceau d'arguments cliniques (cf. paragraphe 1.2), paracliniques et évolutifs qui permet de retenir le diagnostic.

Arguments paracliniques

- Électroneuromyographie (ENMG) :
 - Examen de référence à réaliser selon un protocole standardisé, par un neurologue garant d'une corrélation pertinente avec la clinique.
 - Il objective en détection des signes de dénervation, active et chronique, intéressant les muscles des territoires déficitaires moteurs (ou pouvant l'anticiper) en région bulbaire et/ou cervicale et/ou thoracique et lombaire. Il n'objective pas d'anomalie en stimulodétection motrice (notamment pas de troubles de conduction nerveuse de type bloc de conduction motrice sur les racines ou les troncs nerveux), ni de trouble de la jonction neuromusculaire, ni d'atteinte des potentiels sensitifs (à la différence du syndrome d'amyotrophie bulbo-spinale ou maladie de Kennedy).
- Autres examens :
 - Hémogramme, VS, CRP et examen du liquide céphalo-rachidien (cellules, protéinorachie, bilan inflammatoire) normaux. Absence de syndrome inflammatoire, immunofixation normale (peuvent être présents : CRP augmentée, pic immunoglobulinique, taux d'AC anti MAG élevé sans spécificité démontrée ni de fréquence significative permettant argument diagnostique).
 - IRM cérébrale et médullaire : absence d'éléments expliquant l'ensemble des signes neurologiques (des protocoles spécifiques hors routine peuvent montrer des signes centraux).
- Potentiels évoqués moteurs par stimulations magnétiques :
 - Ils peuvent aider le diagnostic différentiel (cf. infra).

En cas de doute, le bilan exploratoire initial doit être réévalué entre 3 et 6 mois.

Une aggravation symptomatique sur un délai de 3 à 6 mois est mentionnée comme un élément de confirmation du diagnostic par certains experts.

Diagnostic différentiel

En fonction de la présentation symptomatique de la maladie, d'autres maladies à expression motrice doivent être éliminées par la recherche de leurs marqueurs spécifiques : myopathies (notamment myosite à inclusions), myasthénie, neuropathie motrice à blocs de conduction, syringomyélie ou myélopathie cervicale, notamment.

Éléments trompeurs

Les critères d'atypies comprennent : un âge de début avant l'âge de 40 ans, une évolution aiguë, l'absence de signes cliniques d'atteinte du neurone moteur central (forme dite pseudo-polynévritique) ou du neurone moteur périphérique (forme de type sclérose latérale primitive), un tableau évocateur d'une paraparésie spastique pure ou compliquée, la présence associée de signes cliniques extra moto neuronaux (syndrome extra-pyramidal, syndrome cérébelleux notamment).

L'apparition des troubles type démence fronto-temporale en anticipation de l'atteinte motrice est aussi trompeuse (cf. supra 1.2).

2.4 Étude génétique moléculaire

N'est proposée en pratique qu'en présence d'une forme familiale (au moins deux cas familiaux dans la généalogie quel que soit le degré de la parenté) ou s'il existe un antécédent familial de démence et plus spécifiquement de démence fronto-temporale, même s'il s'agit du premier cas de SLA dans cette famille.

Lorsque cette étude est réalisée, elle se fait dans un contexte de génétique clinique sans omettre d'expliquer au patient et à sa famille les implications de la découverte éventuelle d'une mutation (conseil génétique).

La liste des gènes reconnus actuellement comme ayant une implication dans la maladie est donnée en annexe à titre informatif (cf. Annexe 4). Certains sont connus comme pouvant être à l'origine de formes familiales (mode de transmission parfois complexe), d'autres peuvent à ce stade de connaissance être considérés comme de simples marqueurs de formes sporadiques. Les demandes d'examens ne doivent se faire qu'en suivant des recommandations en cours de formalisation avec l'Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire (ANPGM) et en pratique en collaboration entre neurologue, généticien clinique et biologiste moléculaire.

2.5 Annonce du diagnostic

L'annonce du diagnostic de SLA et de ses étapes évolutives peuvent être responsables de traumatismes psychologiques majeurs, dont la prise en compte est un élément primordial lors du temps d'annonce et de prise en charge globale réalisée par le neurologue. Au mieux, elle justifie l'intervention d'un psychologue clinicien (mais non la délégation).

Au-delà de la transmission d'informations médicales, l'entretien d'annonce réclame une écoute active et un accompagnement tenant compte des caractéristiques personnelles, socio-professionnelles et environnementales du patient.

Elle doit être organisée lorsque suffisamment d'éléments de présomption ont été rassemblés pour étayer le diagnostic. Elle se fait par un centre spécialisé, en prenant soin d'informer sans délai le médecin traitant. L'envoi systématique d'un compte-rendu précisant l'information délivrée est essentiel.

Une évaluation de la perception et de la compréhension de l'annonce par le patient et son entourage doit être faite lors d'un 2^o rendez-vous à distance de quelques semaines en concertation avec le médecin traitant.

3. Prise en charge thérapeutique

3.1 Objectifs généraux

- Proposer un traitement de fond et traiter les symptômes existants ;
- Proposer un soutien psychologique au patient et à son entourage ;
- Instaurer une kinésithérapie visant à éviter les complications musculo-squelettiques souvent douloureuses liées à la limitation d'activité voire à l'immobilité et assurer un bon drainage bronchique ;
- Maintenir l'autonomie et compenser les déficiences motrices, en instaurant des aides humaines et en prescrivant les aides techniques nécessaires et en adaptant au mieux le lieu de vie ;
- Surveiller l'état nutritionnel et adapter les apports.
- Surveiller les fonctions ventilatoires, traiter les infections bronchiques et encombrements.
- Anticiper les actes de suppléance nutritionnelle et ventilatoire, informer de leurs modalités, discuter de leur pertinence.
- Suppléer les fonctions vitales notamment nutritionnelles et respiratoires avec l'accord informé du patient et son entourage lorsque les critères de mise en place sont atteints.
- Soutenir, accompagner et proposer une éducation thérapeutique au patient et à son entourage.

3.2 Professionnels impliqués

- Le neurologue est le recours diagnostique, il assure l'annonce et la prescription initiale du traitement de fond par riluzole, coordonne la prise en charge tout au long du suivi dont il est référent.
- La prise en charge est multidisciplinaire, faisant intervenir les médecins des spécialités complémentaires (notamment pneumologue, gastro-entérologue, nutritionniste, ORL, médecin de MPR, médecin de soins palliatifs);
- En coordination avec les autres intervenants, le médecin traitant assure le suivi au lieu de vie, veille à l'application des recommandations émises lors des évaluations et au dépistage et au traitement des affections intercurrentes ;
- Les professionnels paramédicaux (kinésithérapeute, ergothérapeute, orthophoniste, diététicien) et les professionnels du secteur médico-social participent aux évaluations, adaptent les prise en charge selon les besoins, et assurent les soins et actions relevant de leurs compétences.
- L'intervention du neuropsychologue peut s'avérer nécessaire pour réaliser les évaluations neuropsychométriques spécifiques avec synthèse, conclusion et transmission aux personnes

concernées (bilan initial et de suivi), afin de prendre en compte les conséquences cognitives dans la vie quotidienne pour l'élaboration du plan d'aide ;

- La prise en charge psychologique à visée de soutien par les psychologues cliniciens est mise place dès le début du parcours et tout au long du cheminement. Il est recommandé de faire appel à un professionnel spécifiquement formé (psychologue de Centre SLA, intervenant au sein de réseaux de santé et d'équipe de soins palliatifs....) ;
- Les infirmiers interviennent pour la réalisation des soins selon la prescription médicale, ainsi que dans la relation d'aide, d'accompagnement et d'éducation thérapeutique du patient et de son entourage, en fonction des organisations locales du parcours de soins ;
- La SLA constitue un prototype d'affection chronique grave nécessitant une prise en charge multidisciplinaire bien coordonnée entre les différents intervenants. D'où l'intérêt d'une prise en charge globale, au mieux coordonnée par un Centre SLA en articulation avec des structures spécialisées, le médecin traitant et si possible en coordination avec un réseau de santé dédié ;
- Les décisions concernant l'introduction, la limitation, l'arrêt des techniques de suppléance vitale justifient de proposer au patient et à l'entourage de rencontrer des équipes de soins palliatifs et d'accompagnement, fixes ou mobiles, intégrées dans la continuité du parcours de soins, afin de les aider à délibérer dans le respect de leur capacité décisionnelle. Les rencontres avec ces équipes permettent d'anticiper leur intervention en situation de fin de vie.

3.3 Éducation thérapeutique et adaptation du mode de vie

Divers professionnels de santé (médecin, infirmier, kinésithérapeute, ergothérapeute, orthophoniste, diététicien, psychologue clinicien) interviennent dans l'éducation thérapeutique, avec le concours de l'assistant socio-éducatif pour ce qui relève de son champ de compétence.

Cette éducation thérapeutique doit s'assurer de l'implication active du patient et des aidants. Elle commence dès l'annonce du diagnostic et tient compte de l'état psychologique, du chemin de vie et de l'environnement du patient.

Elle va ensuite se poursuivre tout au long du parcours du patient pour lequel l'accompagnement et le soutien psychologique jouent un rôle essentiel dans la qualité de la prise en charge.

L'information porte sur les traitements disponibles ou potentiels, leurs effets indésirables éventuels, la planification des bilans de routine ou de dépistage de complications éventuelles. Elle comprend aussi l'orientation vers les modalités d'accès aux ressources disponibles pour la prise en charge et vers les organismes de gestion des compensations afin d'aider le malade et son entourage à mettre en place les aides financières et faire valoir leurs droits.

Elle s'accompagne d'un apprentissage de la gestion de la fatigue, du stress et de la vie au quotidien, de l'auto entretien musculaire et squelettique, ainsi que de conseils et d'une information sur les gestes à réaliser, à éviter, sur les aides techniques et solutions de compensation des déficiences. Elle inclut l'éducation nutritionnelle : adaptation aux difficultés de déglutition, de mastication, adaptation des textures et régimes.

L'éducation thérapeutique comporte, pour les patients qui en ont besoin et leurs aidants, un apprentissage des gestes techniques liés au désencombrement et à la suppléance ventilatoire et nutritionnelle lorsque celles-ci sont mises en place.

Les équipes de soins palliatifs peuvent être sollicitées pour dispenser des conseils thérapeutiques sur les symptômes douloureux et d'inconfort. Leur intervention permet aide à la délibération sur les orientations thérapeutiques, l'élaboration des directives anticipées, l'information sur les possibilités de soutien et d'accompagnement au domicile à la phase terminale.

Les patients peuvent utilement bénéficier de l'aide, de l'accompagnement et du soutien proposés par une association de patients agréée, spécifique ou non de la SLA.

3.4 Traitements pharmacologiques¹

Traitement de fond

- Le riluzole :
 - Seul médicament actif disposant d'une AMM ;
 - Recommandé dès que le diagnostic est porté.

Traitements à visée symptomatique

- Douleurs :
 - Crampes :
 - ce sont les douleurs les plus fréquentes et les plus spécifiques, aux stades initiaux et intermédiaires ;
 - les dérivés de la quinine disposent d'une AMM comme traitement d'appoint des crampes musculaires essentielles.
 - Douleurs secondaires à des rétractions musculo-tendineuses ou aux points de pressions liés à l'immobilité et algies rebelles :
 - elles relèvent de soins spécifiques de kinésithérapie, mobilisation, massages, ou techniques d'électrothérapie antalgiques, et d'ergothérapie avec propositions des différentes installations de confort 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 relatives aux prescriptions d'antalgiques de palier 1 à 3, incluant le maniement ajusté des opiacés, même en cas d'insuffisance respiratoire. L'utilisation des benzodiazépines n'est pas contre indiquée chez les patients ventilés.
 - Douleurs neuropathiques : AMM pour imipramine, amitriptyline, gabapentine et prégabaline.
 - Douleurs liées à la spasticité : antispastiques (cf. infra), techniques d'inhibition et antalgiques de palier 1 à 3.

¹ Pour des raisons de simplicité, les guides médecins citent généralement les classes thérapeutiques sans détailler l'ensemble des médicaments indiqués dans la maladie concernée. Cependant, chaque médicament n'est concerné que dans le cadre précis de son autorisation de mise sur le marché (AMM). Si pour des raisons explicites tel n'est pas le cas, et plus généralement pour toute prescription d'un produit hors AMM, qui s'effectue sous la seule et entière responsabilité du prescripteur, celui-ci doit en informer spécifiquement le patient.

- Douleurs rachidiennes : traitements symptomatiques éventuels des troubles posturaux, intérêt de la kinésithérapie.
- Troubles de l'humeur :
 - Troubles anxio-dépressifs : une prise en charge psychologique, éventuellement associée à des techniques de relaxation, sophrologie, doit pouvoir être proposée selon les cas, en association avec un traitement antidépresseur médicamenteux si besoin ;
 - Labilité émotionnelle : traitements hors AMM : tricycliques ou inhibiteurs de la recapture de la sérotonine.
- Troubles du sommeil :
 - Rechercher des troubles respiratoires ou anxio-dépressifs ;
 - Traitement : antihistaminiques sédatifs, éviter les benzodiazépines en raison de leur effet dépresseur respiratoire sauf si le patient dispose déjà d'une ventilation assistée. Le Laroxyl ou le Rivotril utilisés en gouttes permettent d'adapter de faibles doses (hors AMM).
- Spasticité : penser à traiter une épine irritative (douleur ou infection renforçant la spasticité) :
 - Baclofène, dantrolène, gabapentine (hors AMM, risque d'effet délétère possible sur la capacité vitale), benzodiazépine (cf. supra). Pour certains experts l'utilisation de L-Dopa (hors AMM) peut être essayée.
 - L'utilisation de toxine botulique est possible lors de raideur spastique focale à condition que la force musculaire sous-jacente reste utile à la fonction, ou pour faciliter les soins d'hygiène dans des cas de contractures très difficiles à vaincre.
 - Le baclofène intrathécal délivré pas pompe implantée pourrait être efficace pour les cas rebelles.
- Troubles salivaires :
 - Glaires entraînant un encombrement bronchique : éviter les fluidifiants bronchiques qui aggravent la sécrétion, essayer aérosols avec Pulmicort
 - Epaissement de la consistance salivaire : aérosols hydratants, bêtabloquants à faibles doses (hors AMM) ; aspirateur de sécrétion.
 - Stase : tricycliques, scopolamine, toxine botulique A (risque de diffusion pouvant provoquer ou majorer des troubles de la déglutition). Hors AMM pour ces trois produits. Une radiothérapie des glandes parotides et sous-maxillaires peut également être proposée ;
 - Xérostomie nocturne associée à une stase diurne : salive artificielle, pilocarpine (hors AMM), en association à l'humidification et aux soins de bouche citronnés.
- Infections :
 - Médicaments anti-infectieux : antibiotiques à large spectre, antimycosiques, pour la prévention et le traitement des complications infectieuses, notamment respiratoires, digestives et cutanées.
- Troubles génito-sphinctériens :
 - Troubles vésico-sphinctériens rares : anticholinergiques oraux, chlorure de trospium, flavoxate, oxybutynine, éventuellement imipraminiques (AMM pour énurésie nocturne de l'enfant, hors AMM dans la SLA) ; dyssynergie vésicosphinctérienne : alpha bloquants (hors AMM) ;
 - Troubles ano-rectaux et constipation : bénéfique des mesures hygiéno-diététiques, sinon traitements usuels (mucilages, laxatifs, microlavements). Veiller à l'hydratation.

- Troubles nutritionnels :
 - Enquête alimentaire précoce et conseils délivrés par un diététicien concernant la composition nutritionnelle, la consistance et les textures des aliments. Apports protéino-énergétiques adaptés et suffisants ;
 - Compléments nutritionnels hypercaloriques oraux (boissons, crèmes desserts, céréales, plats mixés, etc.) dès l'apparition d'une perte de poids ;
 - Adaptation des textures, eau gélifiée et épaississants dès l'apparition de troubles de la déglutition ;
 - Aide humaine à la prise des repas ;
 - Les antidépresseurs tricycliques peuvent aider à lutter contre la cachexie (hors AMM) ;
 - Un état bucco-dentaire satisfaisant doit être maintenu grâce à des soins dentaires adaptés si besoin. Bains de bouche avec antiseptiques et antifongiques si besoin.
- Fatigue :
 - Correction des étiologies (recherche d'une cause éventuelle : respiratoire, dépressive, nutritionnelle, trouble de sommeil) ;
 - Modafinil, levocarnyl (hors AMM).
- Stase veineuse, œdèmes distaux :
 - Le plus souvent en rapport avec l'immobilisation, recherche d'une cause éventuelle ;
 - Veiller aux positionnements ;
 - Massage, drainage lymphatique manuel ;
 - Exceptionnellement usage de diurétique type furosemide, éviter les veinotoniques.

Traitements contre-indiqués

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

3.5 Rééducation, réadaptation, dispositifs médicaux et autres éléments de compensation des déficiences motrices

Kinésithérapie

La kinésithérapie doit être prescrite dès le diagnostic de SLA, le plus précocement possible, afin de prévenir les complications liées au déficit musculaire telles que rétractions, limitations des amplitudes articulaires et attitudes vicieuses. En aucun cas, il ne faudra travailler dans un but de renforcement musculaire. La prise en charge sera adaptée aux résultats de l'évaluation clinique et pourra être réalisée à domicile, en cabinet libéral ou en centre spécialisé.

La kinésithérapie comporte de façon schématique deux volets qui pourront être traités isolément ou de façon concomitante en fonction des déficiences et de l'évolution de la maladie :

- Prise en charge du système musculo-squelettique (membres et rachis) :
 - Entretien des amplitudes articulaires par mobilisation passive qui doit rester infra douloureuse ;
 - Etirements musculaires si spasticité ;
 - Massages antalgiques et décontractants ;

- Respect des principes validés : pas de mécanothérapie ni de travail en charge ou en excentrique, pas d'électrostimulation excito-motrice, pauses fréquentes de récupération.
- Kinésithérapie respiratoire :
 - Prévention et traitement de l'encombrement bronchique, avec le cas échéant l'utilisation d'aide instrumentale à la toux, particulièrement dans le cas d'épisodes d'encombrements broncho-pulmonaires ;
 - Aide à la mise en œuvre et à l'adaptation de la ventilation.

Orthophonie

- Rééducation orthophonique dès l'apparition des troubles de la déglutition ou de la parole. L'objectif est de maintenir une communication, quel que soit son mode, ainsi que des capacités de déglutition le plus longtemps possible ;
- La prise en charge comporte une évaluation motrice et fonctionnelle des muscles de l'articulation, de la phonation et de la déglutition ;
- La rééducation comporte une mobilisation musculaire passive et active des muscles de la sphère oro-faciale et des exercices de coordination pneumo-phonique ;
- Lorsque la communication orale n'est plus possible, l'orthophoniste aide le patient à définir le mode de communication le plus approprié : écriture, tableaux de désignation, synthèse vocale, logiciels de communication. Ce dernier point doit faire l'objet d'une prise en charge conjointe avec l'ergothérapeute.

Ergothérapie

Elle est indispensable dès qu'une gêne fonctionnelle apparaît :

- Pour évaluer les situations de handicap et le contexte environnemental ;
- Lorsqu'il existe un retentissement sur l'autonomie quotidienne (déplacement, toilette, habillage, alimentation, mais aussi écriture, utilisation d'un clavier d'ordinateur, etc.) ;
- Pour la réalisation d'appareillages adaptés et/ou sur mesure (orthèses moulées) ;
- Pour le choix des aides techniques et notamment des fauteuils roulants, manuels et/ou électriques, leur dimensionnement, leur destination d'utilisation et tout l'ensemble des équipements adaptatifs fonctionnels et de confort. Une attention particulière doit être portée au fait que les dossiers de financement des aides techniques coûteuses sont longs à mettre en œuvre et qu'une fois les financements obtenus, le remplacement du matériel ne peut être effectué qu'après plusieurs années. L'association ARSLA met à disposition des parcs de prêt de matériels disponibles sur l'ensemble du territoire et en Guadeloupe (<http://www.arsla.org>) ;
- Pour les essais de matériel (centre agréé, médecin MPR), d'aides techniques et leurs mises en place ;
- Pour former les équipes de proximité (conjoint, soignant, aidant...) à l'utilisation du matériel ;
- En prévision des difficultés d'accessibilité du logement et de l'environnement, justifiant l'importance des visites à domicile pour évaluation des contraintes, de l'environnement et du mode de vie. Ces visites font l'objet d'un compte rendu avec préconisations.

Dispositifs médicaux et autres éléments de compensation des déficiences

Atteinte motrice :

- La place de l'appareillage se discute précocement : orthèses de repos et de fonction, releveur de pied, minerve, etc...
- Dès l'apparition des difficultés de déambulation ou de toute autre déficience motrice : aides techniques et adaptations diverses (cannes, béquilles, déambulateur, siège de douche, surélévateur WC, couverts adaptés, logiciel d'accessibilité à ordinateur, dispositif d'appel, etc...);
- La prescription d'un fauteuil roulant, dans un premier temps manuel et en location ou en prêt, ne doit pas être limitée aux patients ne marchant plus, mais effectuée comme une aide à la gestion de la fatigue, à la prévention des chutes, et au maintien d'une insertion sociale et/ou professionnelle ;
- Dès qu'il existe une incapacité fonctionnelle, peuvent être proposés : lève-personne, matériels d'aide aux transferts, lit médicalisé, coussins et matelas d'aide à la prévention des escarres, coussins de positionnement, etc... Selon les besoins et en fonction des situations de handicap : aménagement du lieu de vie, adaptation du véhicule, système d'appel, accès à la domotique à partir de contacteurs divers (tactiles, musculaires) ou par interface grâce aux mouvements de tête, de la paupière supérieure ou par commande oculaire, etc...

➤ Troubles de la communication :

Les systèmes d'aide à la communication sont peu acceptés tant que persistent une communication orale intelligible et/ou une communication écrite.

- Aides à la communication « basse technologie » par tableaux de désignation ;
- Aide à la communication « haute technologie » par synthèses vocales, logiciels informatiques, si nécessaire par l'intermédiaire de contacteurs (à mettre en place impérativement en milieu spécialisé), logiciels avec poursuite oculaire.

➤ Troubles de la déglutition et/ou dénutrition même modérée :

- Adaptation des textures par le diététicien, utilisation de poudres épaississantes, d'eaux gélifiées ;
- Apprentissage de techniques facilitatrices et posturales qui favorise la déglutition ;
- Enquête alimentaire précoce et conseils délivrés par un diététicien concernant la composition nutritionnelle, la consistance et les textures des aliments pour des apports protéino-énergétiques adaptés et suffisants ;
- Utilisation de compléments nutritionnels oraux ;
- Perfusion sous cutanée de soluté salé isotonique lorsque que toute possibilité d'alimentation est dépassée ou pour maintenir une hydratation en cas de refus de gastrostomie.

➤ Nutrition entérale (gastrostomie d'alimentation)

- Elle doit être posée par une équipe entraînée, par voie endoscopique (GPE – sous réserve de la tolérance à l'anesthésie) ou radiologique (GPR) en fonction des habitudes et des expériences des équipes ;
- Pour les patients présentant une insuffisance respiratoire, il est recommandé d'encadrer le geste de séances répétées de ventilation non invasive et de renforcer les séances d'aide instrumentale à la toux. Une surveillance post opératoire en milieu spécialisé est nécessaire.

Date de publication : 18 novembre 2015

- Nutrition parentérale (cathéter central) :
 - L'impossibilité de mise en route d'une nutrition entérale est exceptionnelle (refus ou risques ventilatoires majeurs) et peut amener à proposer une nutrition parentérale aspécifique.

- Troubles respiratoires :
 - Kinésithérapie de drainage/positionnement ;
 - Aides instrumentales au désencombrement : In-exsufflateur (Forfait 7 de la LPPR)
 - Ventilation mécanique non-invasive : traitement substitutif de l'insuffisance respiratoire (forfaits 5 et 6 de la LPPR). Critères de mise en place stricts à respecter dans un contexte professionnel d'expertise. Veiller à une bonne adaptation des interfaces notamment chez les patients porteurs d'une forme bulbaire de SLA ;
 - Oxygénothérapie : ne s'envisage que lors d'un épisode respiratoire aigu ou dans la prise en charge palliative de la dyspnée réfractaire (forfaits 1, 2 ou 3 de la LPPR). A utiliser à faible débit pour éviter d'induire une hypercapnie. N'a pas sa place comme traitement continu ;
 - Trachéotomie (forfaits 4 de la LPPR). Sa mise en place ne peut s'envisager qu'après une information détaillée donnée au patient et à son entourage quant au geste et aux conséquences, et doit tenir compte des directives anticipées du patient. Son indication doit, au mieux, être anticipée et non placée dans un contexte d'urgence. La prise en charge lourde au domicile doit être explicitée et comprise par l'entourage en anticipation. Le patient et l'entourage doivent être informés que sa mise en place n'a pas d'effet sur la progression naturelle du tableau neurologique de la maladie.

- Autres :
 - Petit matériel (matériel de perfusion, d'aspiration, chambre d'inhalation, nébuliseur, matériel d'aspiration buccale et sondes, pansements et équipements nécessaires à l'hygiène) ;
 - Les aspirateurs de mucosités peuvent être prescrits à des patients non trachéotomisés mais avec une hypersalivation gênante ;
 - Dans les douleurs chroniques rebelles aux traitements pharmacologiques, en l'absence de troubles de la sensibilité : neurostimulation électrique transcutanée (TENS) ;
 - Etais péniens avec sondes et poches à urine, sonde à demeure exceptionnellement dans les formes évoluées.

3.6 Suppléance des fonctions vitales

Démarche décisionnelle collégiale

Compte tenu du caractère inéluctable de l'évolution de la maladie, une démarche décisionnelle doit être anticipée en concertation avec le patient et sa famille.

Le patient doit être informé de ses droits à donner des directives anticipées, à désigner une personne de confiance, à recevoir des soins palliatifs. Une rencontre avec une équipe de soins palliatifs et d'accompagnement peut être proposée au malade (recommandation HAS). Cette rencontre permet de délibérer avec le patient et son entourage sur les orientations de traitements et les scénarii de fin de vie possibles. Dans toutes les situations, une information sera faite sur la possibilité de sédation en cas de

persistance de syndromes réfractaires ou en cas d'arrêt de traitements de suppléances des fonctions vitales.

Suppléances nutritionnelles

- La nutrition entérale est indiquée sur l'altération des critères nutritionnels (perte de poids supérieur à 5 à 10% du poids de forme) et/ou fonctionnels (allongement significatif du temps de repas, fausses routes graves et/ou répétées, risque d'inhalation démontré par les examens complémentaires, ou épisodes d'inhalation caractérisés) ;
- Elle permet de prévenir ou corriger la dénutrition et ses complications et d'améliorer le confort du patient ;
- Elle est précédée d'une information précise au patient et à son entourage des conditions de réalisation de l'acte, de ses risques et conséquences sur la prise en charge ;
- Son indication n'est confirmée qu'après contrôle des fonctions ventilatoires afin de s'assurer de la tolérance, en particulier si la pose se fait par voie endoscopique ;
- Sa mise en place se fait au sein d'équipes spécialisées et dans un contexte médical permettant d'agir en cas de défaillance ventilatoire survenant au cours ou au décours de l'acte ;
- L'utilisation systématique d'une pompe d'alimentation péristaltique pour éviter les reflux et le risque majeur d'inhalation est nécessaire. En cas d'alimentation nocturne, il est vivement conseillé d'utiliser un lit médicalisé permettant de respecter la position semi-assise ;
- Un suivi nutritionnel est indispensable (cf. infra, 4.3 Suivi clinique) ;
- La nutrition parentérale doit être discutée pour chaque cas afin de s'ajuster au vécu de la maladie par le patient et à sa volonté.
- Le suivi est assuré par des professionnels spécialisés (médecin nutritionniste, diététicien).

Assistance respiratoire

- Elle est proposée en présence de symptômes d'hypoventilation alvéolaire (critères définis) et /ou de syndrome d'apnées du sommeil ;
- Ses bénéfices en termes de confort de vie, de sommeil et de survie sont démontrés, mais elle n'empêche pas l'évolution neurologique de la maladie ;
- L'augmentation progressive de la dépendance à l'assistance respiratoire doit être connue du malade et de son entourage ; ainsi que la nécessité éventuelle d'une gastrostomie quand la ventilation devient une nécessité continue ;
- Elle est mise en place sous contrôle pneumologique qui assurera ensuite le suivi et les adaptations nécessaires ;
- Le patient doit être informé de la possibilité d'arrêt d'assistance respiratoire dans le cadre du refus de l'obstination déraisonnable. Dans ce cas, le patient bénéficiera de traitements symptomatiques adaptés, voire d'une sédation, afin d'assurer le meilleur confort de vie possible ;
- En cas d'insuffisance respiratoire aiguë, l'intubation pour ventilation invasive ne doit pas être systématique. Elle sera réalisée ou non selon l'acceptation ou le refus du patient, exprimé par ses directives anticipées ou par sa personne de confiance le cas échéant, la décision de limitation ou d'arrêt de traitement étant encadrée par le dispositif législatif.

4. Suivi

4.1 Objectifs principaux

Ces objectifs sont :

- Apprécier l'évolution, rechercher les complications ;
- Adapter les traitements symptomatiques, les soins de confort et les soins de support ;
- Accompagner le patient et sa famille dans leur cheminement face à la maladie ;
- Anticiper l'évolution du handicap et la suppléance des fonctions vitales avant décompensation ;
- Répondre aux interrogations du patient et de son entourage, accompagner, soutenir et proposer une éducation thérapeutique ;
- Coordonner les actions en vue d'éviter un isolement familial, social et professionnel, coordonner le parcours de soin afin d'éviter les hospitalisations inutiles ou itératives et d'assurer, en coordination avec le médecin traitant et les soignants du domicile, l'harmonisation des soins avec l'évolution des prescriptions et recommandations faites lors des visites régulières de suivi pluridisciplinaire ;
- Anticiper, si possible avec le patient et son entourage, la fin de vie avec le recours à des soins palliatifs adaptés dans un lieu déterminé.

4.2 Professionnels impliqués

Le suivi est essentiellement clinique, conjointement assuré par le médecin traitant et le neurologue, au mieux coordonné par un Centre SLA en articulation avec des structures spécialisées, et si possible en coordination avec un réseau de santé.

La prise en charge est multidisciplinaire, faisant intervenir des médecins spécialistes appropriés (notamment pneumologue, gastro-entérologue, médecin de soins palliatifs, médecin de MPR, nutritionniste, ORL), des professionnels paramédicaux (infirmier, kinésithérapeute, ergothérapeute, orthophoniste, diététicien, psychomotricien), des professionnels des relations humaines (neuropsychologues, psychologues cliniciens) et d'autres professionnels du secteur médico-social (notamment assistants socio-éducatifs).

4.3 Suivi clinique

À la suite du bilan initial, le suivi est trimestriel et comprend les points suivants :

- Entretien : situation familiale, professionnelle, sociale, lieu de vie, etc...
- Evaluation des déficiences neurologiques, périphérique et bulbaire, et de la douleur ;
- Evaluation orthopédique, bilan musculaire et fonctionnelle dans les territoires périphériques et bulbaire ;
- Bilan kinésithérapique : amplitudes articulaires, testing musculaire, degré de spasticité ;
- Evaluation des signes fonctionnels respiratoires, analyse de la qualité du sommeil, recherche de signes évocateurs d'évènements respiratoires nocturnes, vérification de l'efficacité de la toux et recherche d'un encombrement bronchique ;
- Bilan orthophonique : dysarthrie, déglutition, communication ;

- Evaluation ergothérapique : déficiences motrices, situations de handicap, besoins en aides techniques et humaines, moyens de compensations et adaptations environnementales ;
- Evaluation de la sphère psychologique et neuropsychocomportementale ;
- Suivi nutritionnel : poids, apports caloriques, protéiques et hydriques, fausses routes, textures, temps de repas, facteurs limitant la prise alimentaire (gêne à la mastication, salivation, problèmes digestifs, de transit, diminution de l'appétit, modification du goût, problèmes de préhension ou difficultés du patient à être nourri par un tiers) ;
- Suivi médicosocial et adaptation des demandes de compensation selon évolution ;
- Evocation au rythme du patient de l'évolution future, des attitudes thérapeutiques à adopter, du projet de soin, du lieu de vie ;
- Ce bilan fait l'objet d'un compte rendu transmis au médecin traitant et aux médecins des spécialités complémentaires impliquées avec indication des soins et actions prescrits.

4.4 Suivi paraclinique

Examens biologiques

Examens biologiques dans le cadre du suivi du traitement par le riluzole (NFS, bilan de cytolysé hépatique tous les 3 premiers mois puis tous les 3 mois), en cas d'évènement intercurrent, et pour détecter une insuffisance respiratoire (gazométrie artérielle, bicarbonates veineux).

Évaluation respiratoire

- Épreuves fonctionnelles respiratoires (EFR) comprenant l'évaluation de la capacité vitale en positions assise et couchée, le débit expiratoire de pointe (DEP) à la toux, la pression inspiratoire maximale (PI max), la pression inspiratoire sniff nasale (SNIP) ;
- Oxymétrie nocturne initiale puis tous les 6 mois à la recherche d'épisodes de désaturations ;
- Polysomnographie ou polygraphie ventilatoire en cas de suspicion de syndrome d'apnées du sommeil.

4.5 Hospitalisation

Les hospitalisations sont limitées aux nécessités des soins programmés ou aux situations d'urgence :

- Transitoire indiquée dans le cas d'une complication notamment infectieuse ou respiratoire, voire d'un accident thromboembolique, de la mise en place d'une nutrition entérale (gastrostomie) ou parentérale (cathéter central), de la mise en place d'une ventilation non invasive ou invasive, séquence programmée de rééducation, autres motifs (ajustement thérapeutique notamment) ;
- Des hospitalisations temporaires de répit peuvent être organisées en milieu institutionnel adapté en fonction des demandes du patient et de son entourage ;
- Sont aussi possibles des prises en charge institutionnelles, en SSR selon un programme défini, en EHPAD, institutions spécialisées ou maisons de retraite médicalisées si la situation du patient ne permet pas son maintien à domicile ;
- Les hospitalisations peuvent être faites dans une unité de soins palliatifs dans le cadre du soulagement d'une souffrance physique ou psychique, d'hospitalisation de répit, de délibération, sur les orientations de traitements, d'une fin de vie liée à l'évolution de la maladie ou la décision d'arrêt de traitement de suppléances des fonctions vitales

4.6 Organisation de la prise en charge au domicile

La qualité de prise en charge nécessite une coordination par le neurologue référent et l'équipe pluridisciplinaire des différents professionnels intervenant du domicile et le partage entre les soignants des informations utiles à la prise charge, d'ordre médical, social et psychologique, en accord avec le patient. Certaines informations doivent aussi être partagées avec les prestataires de services qui assurent l'intendance des matériels de ventilation et pour la nutrition, avec nécessité de retour des informations. La coordination au lieu de vie est exercée par le médecin traitant référent du malade conjointement avec le neurologue référent et les professionnels du Centre SLA qui assurent le suivi pluridisciplinaire et avec au mieux intervention d'un réseau SLA dédié ou d'un réseau ou service de soins au domicile. Un cahier de liaison est utile (programme personnalisé des soins, contacts téléphoniques, fiches d'informations aux aidants ...).

Les objectifs principaux de cette coordination sont la continuité du parcours de soins dans la prise en charge médicale, sociale, technique et psychologique, et l'anticipation des situations d'urgence.

Le coordinateur s'assure des contacts pris auprès des services d'appui tels que les MDPH, SAMSAH, SAVS, SSIAD, CLIC, réseau de soins palliatifs, équipe mobile de soins palliatifs, HAD etc...

Le soutien apporté concerne aussi les proches du malade (soutien psychologique, soutien social, formation aux gestes du quotidien, à l'utilisation des aides techniques et à l'autogestion des imprévus).

Le malade et les proches sont informés sur le dispositif associatif et la possibilité d'intervention de bénévoles d'accompagnement.

Les réseaux ou équipes mobiles de soins palliatifs doivent être sollicités, le cas échéant (se référer aux recommandations de l'HAS sur l'organisation du parcours de soins au domicile des malades relevant de soins palliatifs).

Une hospitalisation de répit doit être possible pour soulager temporairement la charge en soins des aidants.

4.7 Droits et prestations sociales

Prise en charge Assurance maladie

La SLA est une affection longue durée au titre de l'Assurance Maladie (ALD 9). Les soins et traitements en rapport avec l'affection sont pris en charge à 100% après validation du Médecin Conseil sur demande du médecin traitant (exception pour les Centres du dispositif du Plan National Maladies Rares pour déclaration initiale temporaire de 6 mois).

Compensation du handicap

Les dossiers de demandes sont à faire par le patient auprès des Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH – reliées au Conseils Départementaux). Certificat médical, avis et préconisations d'assistance sociale et d'ergothérapeute sont demandés. Il peut être sollicité : Carte station debout pénible (réservée aux personnes dont le taux d'invalidité est supérieur à 50%), Carte d'invalidité (réservée aux personnes dont le taux d'invalidité est au moins de 80% et donne droit à des

avantages fiscaux et de tarification de transport), carte européenne de stationnement (accès aux places réservées). D'autres prestations sociales, soumises à plafond de ressources, peuvent être attribuées dans le cadre de l'Allocation Adulte Handicapé (AAH) et/ou de la Prestation de Compensation du Handicap (PCH) ou de l'Allocation Personnalisée d'Autonomie (APA) selon le statut professionnel ou retraité aux premières manifestations du handicap. Elles sont attribuées au cas par cas en fonction des revenus et biens possédés.

La Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH), soit, aménagement poste de travail, adaptation véhicule, aides aux transports, doit être sollicitée auprès des MDPH (financement l'AGEFIPH).

5. Méthode de travail

- L'élaboration initiale du PNDS SLA a résulté d'un travail conjoint des deux Centres de référence labellisés et de la Haute Autorité de Santé (HAS), avec la participation de l'ensemble des Centres SLA (cf. liste des centres en annexe 3). Il a fait suite aux travaux de synthèses réalisés lors de la Conférence de Consensus pour la Prise Charge des Personnes Atteintes de SLA organisée en 2005 à Nice sous l'égide de la Société Française de Neurologie, de l'Association des Neurologues Libéraux de Langue Française, et de la HAS ;
- Cette actualisation 2015 a été réalisée sur avis d'experts et bibliographie grâce au travail d'un groupe rédactionnel d'experts et d'un groupe de relecture (voir liste en annexe) coordonnés par la Filière Nationale de Santé Maladies Rares Sclérose Latérale Amyotrophique et autres maladies du Neurone moteur (FILSLAN).

Annexe 1. Références

1. Prise en charge au sein des centres SLA. Atelier de la Coordination des centres SLA. Association pour la recherche sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du motoneurone. [dossier]. Neurologies 2005;8:suppl (Cah 1).
2. EFNS task force on management of amyotrophic lateral sclerosis: guidelines for diagnosing and clinical care of patients and relatives. Andersen PM, Borasio GD, Dengler R, Hardiman O, Kollewe K, Leigh PN, Pradat PF, Silani V, Tomik B and EFSN task force on diagnosis and management of ALS. Eur J Neurol. 2005 Dec;12(12):921-38.
3. Société Française de Neurologie, Association des neurologues libéraux de langue française, Haute Autorité de Santé. Prise en charge des personnes atteintes de sclérose latérale amyotrophique. Conférence de consensus des 23 et 24 novembre 2005. Texte intégral HAS Saint-Denis La Plaine;2006.
4. Sclérose Latérale Amyotrophique (Conférence de Consensus HAS – textes des experts). Rev Neurol 2006;162 sup 2:4S8-4S363.
5. Prise en charge au sein des centres SLA, Atelier de la Coordination des centres SLA. Association pour la recherche sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du motoneurone. [dossier]. Neurologies 2007;10:suppl (cah2).
6. Good practice in the management of amyotrophic lateral sclerosis: clinical guidelines. An evidence-based review with good practice points. EALS working group. Andersen PM, Borasio GD, Dengler R, Hardiman O, Kollewe K, Leigh PN, Pradat PF, Silani V, Tomik B. Amyotroph Laterla Scler 2007;8:195-213
7. Current status on electrodiagnostic standards and guidelines in neuromuscular disorders. Fuglsang-Frederiksen A, Pugdahl K. Clin Neurophysiol. 2011 Mar;122(3):440-55.
8. From symptom onset to a diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease (ALS/MND): experiences of people with ALS/MND and family carers - a qualitative study. O'Brien MR, Whitehead B, Jack BA, Mitchell JD. Amyotroph Lateral Scler. 2011 Mar;12(2):97-104.
9. Palliative care in amyotrophic lateral sclerosis: a review of current international guidelines and initiatives. Bede P, Oliver D, Stodart J, van den Berg L, Simmons Z, Ó Brannagáin D, Borasio GD, Hardiman O. BMJ Support Palliat Care. 2011 Dec;(3):343-8.

10. EFNS Task Force on Diagnosis and Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis. Andersen PM, Abrahams S, Borasio GD, de Carvalho M, Chio A, Van Damme P, Hardiman O, Kollewe K, Morrison KE, Petri S, Pradat PF, Silani V, Tomik B, Wasner M, Weber M. EFNS guidelines on the clinical management of amyotrophic lateral sclerosis (MALS)--revised report of an EFNS task force. *Eur. J Neurol.* 2012 Mar;19(3):360-75.
11. Survey of current enteral nutrition practices in treatment of amyotrophic lateral sclerosis. Zhang M, Hubbard J, Rudnicki SA, Johansen CS, Dalton K, Heiman-Patterson T, Forshew DA, Wills AM. *ESPEN J.* 2013 Feb 1;8(1):e25-e28.
12. Healthcare professionals' views on the provision of gastrostomy and noninvasive ventilation to amyotrophic lateral sclerosis patients in England, Wales, and Northern Ireland. Ruffell TO, Martin NH, Janssen A, Wijesekera L, Knights C, Burman R, Oliver DJ, Al-Chalabi A, Goldstein LH. *J Palliat Care.* 2013 Winter;29(4):225-3.
13. Palliative Care Issues in Amyotrophic Lateral Sclerosis: An Evidenced-Based Review. Karam CY, Paganoni S, Joyce N, Carter GT, Bedlack R. *Am J Hosp Palliat Care.* 2014;31:13-19
14. Palliative care in amyotrophic lateral sclerosis: a review of current international guidelines and initiatives. Bede P1, Oliver D, Stodart J, van den Berg L, Simmons Z, O Brannagáin D, Borasio GD, Hardiman O. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2011 Apr;82(4):413-8.
15. The use of botulinum toxin injections to manage drooling in amyotrophic lateral sclerosis/motor neurone disease: a systematic review. Squires N, Humberstone M, Wills A, Arthur A. *Dysphagia.* 2014 Aug;29(4):500-8.
16. Electrodiagnostic criteria for early diagnosis of bulbar-onset ALS: a comparison of El Escorial, revised El Escorial and Awaji algorithm]. Bresch S, Delmont E, Soriani MH, Desnuelle C. *Rev Neurol (Paris).* 2014 Feb;170(2):134-9.
17. Acceptance and Decision Making in Amyotrophic Lateral Sclerosis From a Life-Course Perspective. Foley G, Timonen V, Hardiman O. *Qual Health Res* 2014;24: 67-77
18. Psychological as well as illness factors influence acceptance of non-invasive ventilation (NIV) and gastrostomy in amyotrophic lateral sclerosis (ALS): a prospective population study. Martin NH1, Landau S, Janssen A, Lyall R, Higginson I, Burman R, McCrone P, Sakel M, Ellis CM, Shaw CE, Al-Chalabi A, Leigh PN, Goldstein LH. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2014 Sep;15(5-6):376-87.
19. Multidisciplinary interventions in Motor Neuron Diseases. Williams UE, Philip-Ephraim EE, Oparah SK. *J Neurodegener Dis* 2014;82:413-418

20. Decision Making About Gastrostomy and Noninvasive Ventilation in Amyotrophic Lateral Sclerosis. Martin NH, Lawrence V, Murray J, Janssen A, Higginson I, Lyall R, Burman R, Leigh PN, Al-Chalabi A, Goldstein LH. *Qual Health Res.* 2015;25:12-18
21. Epidemiological evidence that physical activity is not a risk factor for ALS. Hamidou B, Couratier P, Besançon C, Nicol M, Preux PM, Marin B. *Eur J Epidemiol.* 2014 Jul;29(7):459-75.
22. Decisional Capacity in Amyotrophic Lateral Sclerosis. Khin Khin E, Minor D, Holloway A, Pelleg A. *J Am Acad Psychiatry Law.* 2015 Jun;43(2):210-7.
23. Coordinated care affects hospitalization and prognosis in amyotrophic lateral sclerosis: a cohort study. Cordesse V, Sidorok F, Schimmel P, Holstein J, Meininger V. *BMC Health Serv Res.* 2015 Apr 2;15:134-140
24. Prognostic factors for the course of functional status of patients with ALS: a systematic review. Creemers H, Grupstra H, Nollet F, van den Berg LH, Beelen A. *J Neurol.* 2015 Jun;262(6):1407-23.
25. Provision of assistive devices in amyotrophic lateral sclerosis: Analysis of 3 years case management in an internet-based supply network. Funke A, Grehl T, Großkreutz J, Münch C, Walter B, Kettemann D, Karnapp C, Gajewski N, Meyer R, Maier A, Gruhn KM, Prell T, Kollwe K, Abdulla S, Kobeleva X, Körner S, Petri S, Meyer T. *Nervenarzt.* 2015;8:1007-17.
26. A multidisciplinary clinic approach improves survival in ALS: a comparative study of ALS in Ireland and Northern Ireland. Rooney J, Byrne S, Heverin M, Tobin K, Dick A, Donaghy C, Hardiman O. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2015 May;86(5):496-501
27. Comprehensive rehabilitative care across the spectrum of amyotrophic lateral sclerosis. Paganoni S, Karam C, Joyce N, Bedlack R, Carter GT. *NeuroRehabilitation.* 2015; 37(1):53-68.
28. Amyotrophic Lateral Sclerosis: Review. Salameh JS, Brown RH Jr, Berry JD. *Semin Neurol.* 2015 Aug;35(4):469-76.
29. Financial cost of amyotrophic lateral sclerosis: a case study. Obermann M1, Lyon M. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2015 Mar;16(1-2):54-7.
30. The full spectrum of ethical issues in the care of patients with ALS: a systematic qualitative review. Seitzer F, Kahrass H, Neitzke G, Strech D. *J Neurol.* 2015 Jul 30. [epub, publication en cours]
31. Prospective study of cost of care at multidisciplinary ALS centers adhering to American Academy of Neurology (AAN) ALS practice parameters. Boylan K, Levine T, Lomen-Hoerth C, Lyon M, Maginnis K, Callas P, Gaspari C, Tandan R; ALS Center Cost Evaluation W/Standards & Satisfaction (Access) Consortium. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2015 Oct 13:1-9. [Epub, publication en cours]

Date de publication : 18 novembre 2015

Annexe 2. Participants

La rédaction du document PNDS 2007 a été coordonnée par le Pr Vincent MEININGER, Fédération des maladies du système nerveux, groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière, Paris, et le Pr Claude DESNUELLE, Pôle neurosciences cliniques, CHU de Nice, en liaison avec le Dr André MORIN, chef de projet dans le service affections de longue durée et accords conventionnels HAS.

La présente actualisation est réalisée sous la coordination du Pr Claude DESNUELLE, Centre de référence SLA, Pôle Neurosciences Cliniques - CHU de Nice, Animateur de la Filière de santé Maladies Rares SLA et du Dr François SALACHAS, Centre de référence SLA, Département des Maladies du Système Nerveux - Groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière, Paris.

Groupe de rédaction

*Dr CINTAS Pascal, neurologue - CHU de Toulouse
Pr CORCIA Philippe, neurologue - CHU de Tours
Pr COURATIER Philippe, neurologue - CHU de Limoges
Dr DANEL-BRUNAUD Véronique, neurologue - CHU de Lille.
Pr DESNUELLE Claude, neurologue, CHU de Nice
Dr PEREZ Thierry, pneumologue - CHU de Lille
Dr SALACHAS François, neurologue, Assistance Publique Hôpitaux de Paris
Dr SORIANI Marie Hélène, neurologue - CHU de Nice*

Groupe de relecture

*Dr ARAB Kamel, gastro-entérologue, CHU de Nice
Mme BOURGEOIS Agnès, infirmière cadre, CHU de Lyon
Pr CAMDESSANCHE Philippe, CHU St Etienne (membre CA ARSLA)
Pr DESPORT Jean-Claude, gastro-entérologue, CHU de Limoges
Dr DIB Michel, neurologue, Assistance Publique Hôpitaux de Paris (membre CA ARSLA)
Dr DUCHENE Valérie, médecin soins palliatifs, CH de Luynes
Mme GUILHEM Lorine, diététicienne, CHU de Limoges
Dr GUY Nathalie, neurologue, CHU de Clermont-Ferrand
Mme GUY Violaine, ergothérapeute, CHU de Nice (membre CA ARSLA)
Dr JUNTAS-MORALES Raul, neurologue, CHU de Montpellier
Mme KADAOUI El ABBASSI Marie-Christine, diététicienne, CHU de Nice
Dr KOLEV Ivan, neurologue, CH de Saint Brieuc
Dr LARDILLIER-NOEL Dominique, médecin généraliste, Réseau SLA Marseille
Dr LEFORESTIER Nadine, neurologue, Assistance Publique Hôpitaux de Paris
Mme LEON Marie, présidente de l'ARSLA
Mme LEVEQUE Nathalie, orthophoniste, Assistance Publique Hôpitaux de Paris
Mme MANIEZ JOLY Sandrine, ergothérapeute, Assistance Publique Hôpitaux de Paris
Dr MAUGIN Dominique, neurologue, CHU d'Angers
Pr MEININGER Vincent, neurologue, réseau SLA IDF
Dr PERRIN Christophe, pneumologue, CH de Cannes
Mme PILOTI Valérie, psychologue clinicienne, CHU de Saint Etienne*

Date de publication : 18 novembre 2015

Pr RABEC Claudio, Pneumologue, CHU de Dijon

Dr RAINARD Monique, médecin généraliste, Nice

Mme ROY-BELLINA Sandra, neuropsychologue, CHU de Montpellier

Mme TANANT Véronique, kinésithérapeute, CHU de Nice

Dr VERSCHUEREN Annie, neurologue, Assistance Publique Hôpitaux de Marseille

Avec la participation de l'ensemble des personnels des 18 centres SLA constitutif de la Filière Nationale Maladie Rare SLA et Maladies du Neurone Moteur.

Annexe 3. Liste des 18 centres SLA

Alsace - CHU Hôpital Strasbourg-Hautepierre, Département de Neurologie, 1 avenue Molière, 67098 Strasbourg – Tél 03 88 12 85 83

Aquitaine - CHU de Bordeaux, Hôpital Pellegrin, Tripode 10^{ème} Aile 3, Place Amélie Raba-Léon 33076 Bordeaux Cedex - Tél 05 57 82 13 70

Auvergne - CHU de Clermont-Ferrand, Service de neurologie, 4^e étage, Nouvelle Extension, 58 rue Montalembert, 63003 Clermont-Ferrand Cedex 1 – Tél 04 73 75 20 43

Bourgogne - CHU de Dijon, 2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny, Hall B, Bocage Central, BP 77908, 21079 Dijon Cedex – Tél 03 80 29 51 31

Bretagne - CH de Saint-Brieuc, Service de Neurologie, rue Marcel Proust, 22027 Saint-Brieuc Cedex 1 – Tél 02 96 01 76 24

Centre- CHU de Tours, Hôpital Bretonneau, 2 boulevard Tonnelé, 37044 Tours Cedex 01 - Tél 02 47 47 37 24

Île-de-France - AP-HP, Hôpital de la Salpêtrière, Département des Maladies du Système Nerveux, Bâtiment Paul-Castaing, 47/83 bd de l'Hôpital, 75013 Paris– Tél 01 42 16 24 72

Languedoc-Roussillon - CHU de Montpellier, Hôpital Gui-de-Chauliac, Clinique du Motoneurone, Service de Neurologie, 80 avenue A. Fliche, 34295 Montpellier Cedex 05 – Tél 04 67 33 02 81

Limousin - CHU de Limoges, Service de Neurologie, 2 avenue Martin Luther King, 87042 Limoges Cedex – Tél 05 55 05 65 59

Lorraine - CHRU de Nancy, Hôpital Central, Service de Neurologie, 29 avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny, 54035 Nancy Cedex – Tél 03 83 85 16 88

Midi-Pyrénées - CHU de Toulouse, Hôpital Pierre Paul Riquet, Département de Neurologie, Place du Dr Baylac, TSA 40031, 31059 Toulouse Cedex 9 – Tél 05 61 77 94 81

Nord - CHU Hôpital Roger Salengro, Clinique Neurologique, Neurologie A, Avenue du Pr Emile Laine, 59037 Lille Cedex – Tél 03 20 44 67 52

Basse Normandie - CHU de Caen, Service de Neurologie, avenue de la Côte de Nacre, 14033 Caen Cedex 9 – Tél 02 31 06 46 17 Choix n°2

Pays de la Loire - CHU d'Angers, Service de Neurologie, 4 rue Larrey, 49933 Angers Cedex 9 – Tél 02 41 35 59 31

Provence-Alpes-Côte d'Azur - CHU de Marseille, Hôpital La Timone, Service de Neurologie, 264 rue Saint-Pierre, 13385 Marseille Cedex 05 – Tél 04 91 38 48 70

Provence-Alpes-Côte d'Azur - CHU de Nice, Hôpital Pasteur 2, Parvis +1 – Zone C, 5è niveau, Maladies du Système Nerveux Périphérique et du Muscle, 30 Voie romaine, CS 51069, 06001 Nice Cedex 1 – Tél 04 92 03 55 04

Rhône-Alpes - CHU de Lyon, Hôpital Neurologique Pierre-Wertheimer, Service de Neurologie C, 59 boulevard Pinel, 69500 BRON - Tél 04 72 11 90 65

Rhône-Alpes - CHU de Saint Etienne, Hôpital Nord, Service de Neurologie Bât A, 42055 Saint-Étienne Cedex 02 – Tél 04 77 82 83 72

POUR TOUTES INFORMATIONS COMPLÉMENTAIRES :

- PNDS disponible sur <http://www.has-sante.fr> (rubrique ALD)
- Associations de patients :
 - Association pour la recherche sur la sclérose latérale amyotrophique et les maladies du motoneurone (ARS) : Tél. : 01 43 38 99 89
<http://www.arsla.org>
 - Association des paralysés de France (APF).
Tél. écoute handicap moteur : 0 800 500 597
<http://www.apf.asso.fr>
- Filières Nationale de Santé SLA et autres maladies du Neurone moteur (FILSLAN) :
<http://www.portailsla.fr>
- Informations générales : <http://www.orphanet.net>

Annexe 4 : Liste des gènes dont l'implication est rapportée dans la SLA

ALS2	MATR3
ALS3	NEFH
ALS7	OPTN
ANG	PFN1
ATXN2	PRPH
C9ORF72	SETX
CHCHD10	SIGMAR1
CRMP4	SMN1
DAO	SMN2
DCTN1	SOD1
DLEC1	SPAST
ELP3	SPG11
EPHA4	SPG20
ERBB4	TAF15
ESWR1	TARDBP
FIG4	TBK1
FUS	TUBA4A
HNRNPA1	UBQLN2
HNRNPA2B1	UNC13A
LMNB1	VAPB

Légende

 Core panel SLA