

# Quand envisager un diagnostic de SLA?

## Aperçu de la SLA<sup>1-5</sup>

La sclérose latérale amyotrophique (SLA) est une maladie des neurones moteurs qui évolue rapidement, dont le taux d'incidence est de 2 à 3 cas pour 100 000 personnes par année. Son diagnostic est compliqué en raison de l'inexistence d'un biomarqueur diagnostique validé, de tableaux cliniques initiaux très variables et de plusieurs diagnostics différentiels. La difficulté à diagnostiquer la SLA au Canada est évidente par le fait qu'il s'écoule en moyenne **21 mois** entre l'apparition des symptômes et le diagnostic. Le diagnostic de la SLA repose tant sur l'exclusion que sur l'expertise. **Une évaluation précoce dans une clinique multidisciplinaire de la SLA est essentielle pour optimiser les soins cliniques.**

## Processus diagnostique

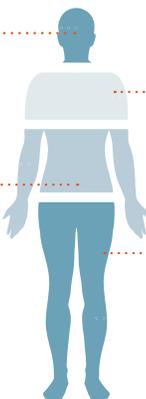
### Antécédents des patients

### Tableau clinique

<b>Caractéristiques principales de la SLA : progressive</b>	<b>S</b> ouffle court
	<b>L</b> angue pâteuse (troubles d'articulation/d'élocution)
	<b>A</b> ffaiblissement des membres (en l'absence de douleurs/déficit sensoriel)



La SLA peut se manifester par un des signes/symptômes ou des déficits fonctionnels suivants :



**Tête et cou (atteinte bulbaire)<sup>6,7</sup>**

- Empâtement de la parole
- Syndrome pseudobulbaire (labilité émotionnelle/incontinence)
- Difficulté à avaler

**Haut du corps<sup>6,8</sup>**

- Production excessive de salive
- Faiblesse entraînant un déclin de la fonction motrice fine
  - Difficulté à écrire
  - Difficulté à effectuer les activités quotidiennes (p. ex. préparer les repas, démarrer la voiture, utiliser des clés, ouvrir des pots ou des bouteilles, récupérer la monnaie de ses poches, etc.)
  - Difficulté à s'habiller ou à se laver (p. ex. se boutonner, se couper les ongles, etc.)

**Troubles respiratoires<sup>6</sup>**

- Essoufflement lors de la marche ou des AVQ
- Orthopnée (essoufflement en position couchée sur le dos)

**Bas du corps<sup>6,8</sup>**

- Faiblesse entraînant un déclin de la fonction motrice globale
  - Trébuchements fréquents
  - Difficulté à utiliser des escaliers, à se lever d'une chaise, à se tenir debout sur les orteils, etc.
  - Le sujet traîne les pieds lorsqu'il marche
  - Une jambe est plus lente ou faible que l'autre

## Questions d'approfondissement (extraites de ressources sur la SLA)<sup>8-11</sup>

	Envisagez un diagnostic de SLA	Envisager d'autres diagnostics
Quand les symptômes ont-ils commencé et à quel moment sont-ils apparus?	<b>Apparition graduelle</b> (c.-à-d. de manière insidieuse; sur une période de quelques semaines à quelques mois)	Apparition aiguë (c.-à-d. en quelques minutes à quelques heures)
Y a-t-il des signes ou symptômes non moteurs (p. ex. touchant les fonctions oculaires, intestinales ou vésicales)?	<b>Non</b>	Oui
Les symptômes évoluent-ils en l'absence de douleur ou de déficits sensoriels?	<b>Oui</b>	Non
Y a-t-il des antécédents de SLA ou d'une autre maladie neurologique s'accompagnant d'une faiblesse progressive ou d'un déficit cognitif dans la famille du sujet?	<b>Oui*</b>	—

\* De 5 à 10 % des patients sont atteints d'une forme héréditaire de SLA; par conséquent, une réponse négative à la question précédente n'exclut pas la SLA. AVQ = activités de la vie quotidienne; SLA = sclérose latérale amyotrophique.

## Examen neurologique

### Résultats d'examens concordant avec un diagnostic de SLA<sup>4,12-15</sup>

		Quand envisager un diagnostic de SLA?	
	Statut cognitif	<ul style="list-style-type: none"><li>• Habituellement normal</li><li>• Possibilité de changements cognitifs liés au lobe frontal</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Possibilité de syndrome pseudobulbaire</li></ul>
	Nerfs crâniens	<ul style="list-style-type: none"><li>• Atrophie, fasciculations et/ou ralentissement des mouvements de la langue</li><li>• Troubles de la parole et/ou difficulté à avaler</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Faiblesse faciale</li><li>• Réflexe massétérin saccadé</li></ul>
	Examen moteur	<ul style="list-style-type: none"><li>• Atrophie, fasciculations</li><li>• Tonus normal ou spastique</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Distribution myotomale de la faiblesse</li><li>• Réflexes saccadés</li></ul>
	Examen sensoriel	<ul style="list-style-type: none"><li>• Normal</li></ul>	
	Coordination	<ul style="list-style-type: none"><li>• Normale (selon le degré de spasticité ou de faiblesse)</li></ul>	
	Démarche	<ul style="list-style-type: none"><li>• Steppage important</li><li>• Démarche spastique</li></ul>	

## Diagnosics différentiels

Où se situe la lésion? En quoi consiste-t-elle?

### Diagnostic anatomique/étiologique<sup>4,16</sup>

Le diagnostic de SLA est actuellement posé lorsque les critères révisés d'El Escorial suivants sont satisfaits :

#### Présence des signes suivants :

- **Dégénérescence des motoneurons inférieurs** observés lors d'un examen clinique ou des tests électrophysiologiques
- **Dégénérescence des motoneurons supérieurs** observés lors d'un examen clinique
- **Propagation progressive des signes ou symptômes** dans une région donnée (p. ex. tronc cérébral, moelle épinière au niveau cervical, thoracique ou lombo-sacré) et vers d'autres régions, selon les antécédents ou les examens

#### Absence des signes suivants :

- **Signes électrophysiologiques d'autres processus pathogéniques** pouvant expliquer les signes de dégénérescence des neurones moteurs inférieurs et/ou supérieurs
- **Signes observables aux examens de neuro-imagerie d'autres processus pathologiques** pouvant expliquer les signes cliniques et électrophysiologiques observés

Une orientation vers une clinique spécialisée dans la SLA et une évaluation par IRM **dès que possible** sont les meilleurs moyens d'assurer des soins optimaux aux patients pour lesquels la SLA est un élément de diagnostic.

- Les patients peuvent être orientés vers une clinique spécialisée dans la prise en charge de la SLA même **lorsque vous attendez encore les résultats d'examens** - l'équipe de spécialistes de la clinique multidisciplinaire spécialisée dans la SLA de votre région peut fournir des rendez-vous en temps voulu et effectuera les examens complémentaires nécessaires pour confirmer le diagnostic.

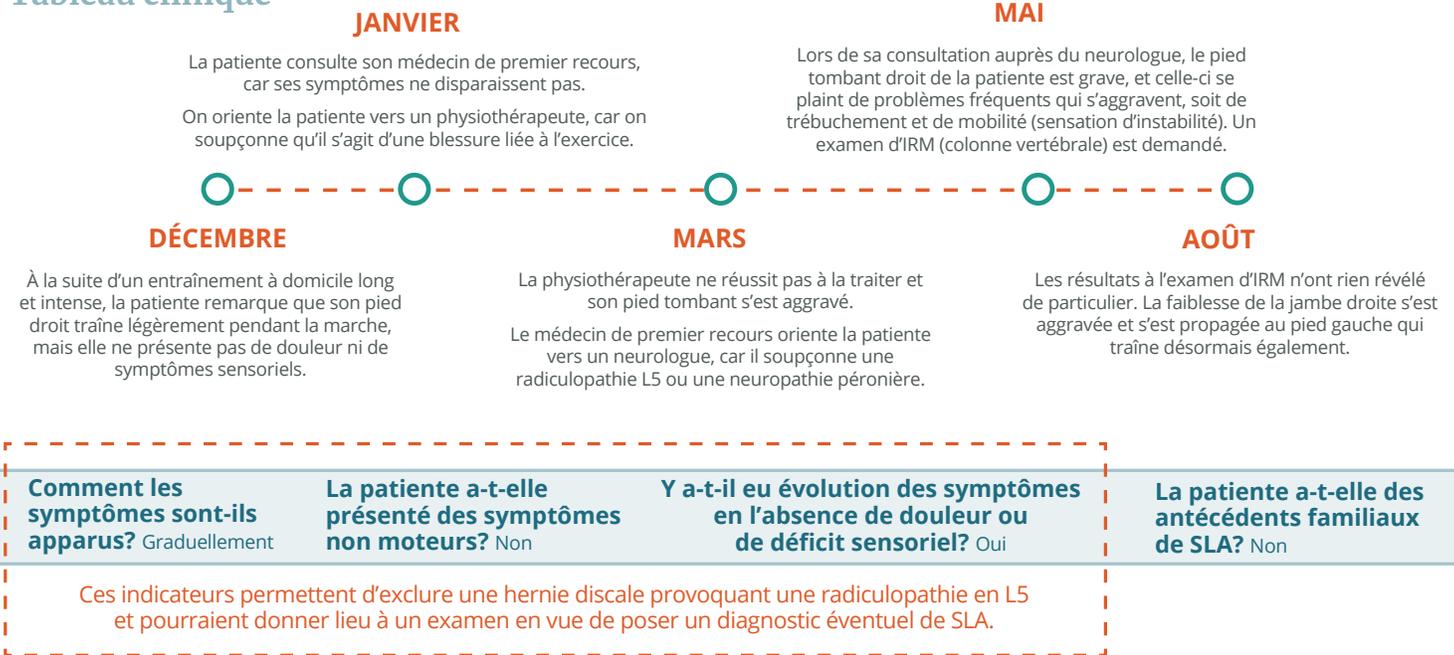


# Étude de cas : Application des indicateurs diagnostiques de la SLA en pratique clinique

Femme active de 58 ans

## Antécédents de la patiente

### Tableau clinique



## Examen neurologique

	Statut cognitif	<ul style="list-style-type: none"><li>• Normal</li></ul>
	Nerfs crâniens	<ul style="list-style-type: none"><li>• Normaux</li></ul>
	Examen moteur	<ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Masse musculaire</b> : réduction dans la partie distale de la jambe droite, fasciculations observées dans les deux jambes</li><li>• <b>Tonus</b> : normal</li><li>• <b>Puissance</b> : distribution myotomale L5 de la faiblesse dans la jambe droite (grade 3/5)<ul style="list-style-type: none"><li>• Faiblesse également observée pendant la dorsiflexion de la cheville gauche (grade 4/5)</li></ul></li><li>• <b>Réflexes</b> : saccades diffuses</li></ul>
	Examen sensoriel	<ul style="list-style-type: none"><li>• Normal</li></ul>
	Coordination	<ul style="list-style-type: none"><li>• Normale (prise en compte de la spasticité et de la faiblesse)</li></ul>
	Démarche	<ul style="list-style-type: none"><li>• Altération (steppage important et pied qui traîne occasionnellement au sol)</li><li>• Incapacité à se tenir sur la pointe du pied droit</li></ul>

Des signes positifs aux examens moteurs continuent d'étayer un éventuel diagnostic de SLA.

## Diagnostic différentiel

Selon les antécédents du patient et l'examen neurologique, le foyer des lésions est déterminé de la manière suivante :

- Atteinte des motoneurons supérieurs dans les régions cervicale et lombo-sacrée (hyperréflexie diffuse)
- Atteinte des motoneurons inférieurs dans la région lombo-sacrée (faiblesse et atrophie touchant les deux jambes)

La nature évolutive des symptômes, l'atteinte des motoneurons supérieurs et inférieurs, l'absence de douleur ou de symptômes sensoriels, ainsi que des résultats aux examens de neuro-imagerie qui ne révèlent rien de particulier, pointent tous vers un diagnostic éventuel de SLA, et justifient pleinement l'orientation accélérée des patients vers une clinique spécialisée dans la prise en charge de la SLA.



## Dans tout le Canada, les cliniques de SLA ont formé le Réseau canadien de recherche sur la SLA (CALS), qui comprend des équipes multidisciplinaires s'attelant au développement de soins optimisés et des opportunités de participer à la recherche.

Visitez le site Web de SLA Canada pour trouver une clinique spécialisée dans la prise en charge de la SLA près de chez vous.



Patients pouvant être orientés vers les cliniques spécialisées dans la prise en charge de la SLA

- Sans diagnostic confirmé et dès qu'on soupçonne une SLA
- Avant la fin des tests diagnostiques
  - Si ce n'est pas déjà fait, un examen d'IRM et une épreuve de la fonction pulmonaire (à savoir, un test de la CVF) sont demandés au moment d'orienter le patient

L'orientation précoce vers les cliniques spécialisées dans la prise en charge de la SLA permet de réduire les retards diagnostiques et ainsi :

- améliorer les résultats des patients,
- réduire les interventions inutiles,
- éviter des effets psychologiques indésirables dus au retard de diagnostic,
- éviter de rater des occasions de traitements approuvés ou de participation à des essais cliniques.



SLA = sclérose latérale amyotrophique; CVF = capacité vitale forcée.

### Références :

1. Hodgkinson VL, et al. Provincial differences in the diagnosis and care of amyotrophic lateral sclerosis. *Can J Neurol Sci.* 2018;45(6):652-659. **2.** Joyce NC, et al. Electrodiagnosis in persons with amyotrophic lateral sclerosis. *Pm R.* 2013;5(5 Suppl):S89-95. **3.** Kiernan MC, et al. Amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet.* 2011;377(9769):942-955. **4.** Hardiman O, et al. Clinical diagnosis and management of amyotrophic lateral sclerosis. *Nat Rev Neurol.* 2011;7(11):639-649. **5.** Zarei S, et al. A comprehensive review of amyotrophic lateral sclerosis. *Surg Neurol Int.* 2015;6:171. **6.** Cedarbaum JM, et al. The ALSFRS-R: A revised ALS functional rating scale that incorporates assessments of respiratory function. BDNF ALS Study Group (Phase III). *J Neurol Sci.* 1999;169(1-2):13-21. **7.** Mitchell JD, et al. Amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet.* 2007;369(9578):2031-2041. **8.** Mayo Clinic. Amyotrophic lateral sclerosis: Symptoms and causes. Available at: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/amyotrophic-lateral-sclerosis/symptoms-causes/syc-20354022>. Accessed October 2, 2020. **9.** Statland JM, et al. Patterns of weakness, classification of motor neuron disease, and clinical diagnosis of sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *Neurol Clin.* 2015;33(4):735-748. **10.** Bock M, et al. Progression and effect of cognitive-behavioral changes in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Neurol Clin Pract.* 2017;7(6):488-498. **11.** ALS Association. Symptoms and diagnosis. Available at: <http://www.alsa.org/about-als/symptoms>. Accessed October 2, 2020. **12.** Finegan E, et al. Pathological crying and laughing in motor neuron disease: Pathobiology, screening, intervention. *Front Neurol.* 2019;10(260). **13.** ALS Canada. A guide to ALS patient care for primary care physicians. Available at: <https://als.ca/wp-content/uploads/2017/02/A-Guide-to-ALS-Patient-Care-For-Primary-Care-Physicians-English.pdf>. Accessed October 2, 2020. **14.** National Institute for Health and Care Excellence. Motor neurone disease: Assessment and management. Available at: <https://www.nice.org.uk/guidance/ng42/resources/motor-neurone-disease-assessment-and-management-pdf-1837449470149>. Accessed October 2, 2020. **15.** Ghasemi M. Amyotrophic lateral sclerosis mimic syndromes. *Iran J Neurol.* 2016;15(2):85-91. **16.** Brooks BR, et al. El Escorial revisited: Revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord.* 2000;1(5):293-299.

Le contenu de cette aide au diagnostic est uniquement informatif et ne constitue pas un avis médical. Bien que tous les efforts aient été faits pour assurer l'exactitude de ces informations, nous ne garantissons pas leur exactitude ou leur exhaustivité.

Le symbole de la société Mitsubishi Tanabe Pharma Canada est une marque déposée de Mitsubishi Tanabe Pharma Corporation. Parcours SLA est une marque de commerce de Mitsubishi Tanabe Pharma Canada, Inc. Réservé au public canadien. Mitsubishi Tanabe Pharma Canada, Inc. <https://www.mt-pharma-ca.com/fr/>

© 2021 Mitsubishi Tanabe Pharma Canada, Inc. Tous droits réservés. Canada seulement.

CNP-MTPCA-CA-0020 12/21



Mitsubishi Tanabe Pharma Canada

Parcours **SLA**<sup>MC</sup>