

- **Les Maladies du système nerveux**

1- Maladie d'Alzheimer

Qu'est ce que la maladie d'Alzheimer ?

La maladie d'Alzheimer est la cause la plus fréquente de démences après 65 ans. Elle est provoquée par une atteinte progressive, dégénérative (atrophie et perte des cellules), de plusieurs régions du cerveau. Les formes familiales sont rares et habituellement de début précoce (avant 60 ans). C'est la maladie dégénérative la plus fréquente du cerveau.

Comment se manifeste-t-elle ?

Les troubles de la mémoire sont les premiers signes de la maladie. La mémoire épisodique (événements récents inscrits dans le temps et dans l'espace) est la première atteinte. La mémoire ancienne (souvenirs anciens, mémoire des procédures : conduite automobile,...) est préservée au début. Un manque du mot, des modifications du comportement (manque d'intérêt,...) sont fréquemment associés au début. Avec le temps vont apparaître d'autres atteintes des fonctions supérieures qui pourront entraîner une dépendance de plus en plus importante : difficultés pour s'occuper des tâches quotidiennes, non reconnaissance de personnes connues puis des proches, difficultés pour la réalisation d'actes élémentaires (s'habiller, manger...), perte du contrôle des sphincters (uriner,...). Les modifications du comportement s'accroissent et on reconnaît des formes « calmes » de la maladie où le patient dort beaucoup et des formes « agitées » avec de fréquents troubles du sommeil (insomnie, fugues,...).

Comment la diagnostique-t-on ?

Le diagnostic est avant tout clinique et repose sur l'examen neuropsychologique et neurologique.

L'évaluation neuropsychologique est le temps essentiel. Elle se fait au cours d'une consultation et a pour objectif de mettre en évidence les troubles de la mémoire, du langage, des praxies (utiliser un objet, s'habiller...), des gnosies (reconnaissance des visages,...), des fonctions exécutives (capacités attentionnelles, motivation, jugement,...).

L'examen neurologique permet d'éliminer d'autres maladies pouvant entraîner des modifications des fonctions supérieures (maladie à corps de Lewy, maladie de Parkinson,...) ou encore une atteinte « curable » (hématome sous dural,...).

Les examens paracliniques ont un double objectif : rechercher une autre cause de déclin cognitif : hydrocéphalie ou tumeur cérébrale sur le scanner ou l'IRM cérébrale, hypothyroïdie, déficit en vitamine B12 sur la prise de sang,... et surtout, actuellement conforter le diagnostic évoqué par l'examen neuropsychologique : mise en évidence d'une atrophie hippocampique sur l'IRM cérébrale, d'un hypodébit ou d'un hypométabolisme grâce à la scintigraphie cérébrale. Plus récemment l'étude de certains marqueurs dans le liquide cébrospinal (protéines Béta amyloïde et Tau phosphorylée) a permis, avec l'évaluation neuropsychologique, un diagnostic plus précoce de la maladie.

Traitement et prise en charge

Il n'y a pas de traitement curatif, à ce jour, de la maladie d'Alzheimer. Les seuls traitements disponibles actuellement n'ont qu'une action symptomatique soit sur les troubles cognitifs, soit sur les troubles comportementaux. Le, plus important cependant, et le plus délicat, sera d'accompagner le patient au cours de sa maladie évolutive mais aussi le ou les aidants.

FAQ

La maladie d'Alzheimer est-elle héréditaire ?

La maladie d'Alzheimer n'est pas une maladie héréditaire qui se transmet de générations en générations. Il existe de rares formes familiales notamment pour les formes débutant tôt avant 60 ans. Le principal facteur de risque est l'âge.

Peut-on la guérir ?

Il n'existe pas à ce jour de traitement curatif de la maladie. Les traitements médicamenteux actuels peuvent avoir une action sur les déficits cognitifs (mémoire,...), sur le comportement (le patient participe davantage à la vie de la maison,...) ou encore sur les symptômes comme l'anxiété, l'agitation ou les troubles du sommeil.

Est-ce qu'on en meurt ?

On ne meurt pas directement de la maladie d'Alzheimer. Cependant l'espérance de vie des patients est un peu diminuée à cause des complications possibles de la maladie (troubles de la marche et chutes, dénutrition,...).

2- Accident vasculaire cérébral (AVC)

Qu'est-ce qu'un accident vasculaire cérébral (AVC) ?

Les AVC sont les urgences neurologiques les plus fréquentes et souvent les plus graves. Un AVC, ou « attaque cérébrale » est un événement aigu dû soit à l'oblitération d'un vaisseau sanguin (une artère le plus souvent, on parle alors d'infarctus cérébral), soit, plus rarement, à une hémorragie cérébrale ou méningée.

Les infarctus cérébraux et les accidents ischémiques transitoires (AIT) forment plus de 80 % des AVC.

Le cerveau ne dispose d'aucune réserve énergétique. Quand un vaisseau cérébral se bouche, la partie du système nerveux qu'il irrigue ne reçoit brutalement plus l'oxygène et le glucose indispensables à sa survie et à son fonctionnement. Quand l'arrêt du flux sanguin est durable (au delà de quelques minutes à quelques heures) le cerveau touché subit des lésions irréversibles avec mort cellulaire et constitution d'une zone de nécrose : l'infarctus. Quand

le flux sanguin se rétablit suffisamment rapidement on parle d'accident vasculaire transitoire (AIT). Dans les premières heures qui suivent l'occlusion artérielle la taille de l'infarctus s'élargit progressivement d'où l'extrême urgence de l'intervention thérapeutique. Comme chaque partie du cerveau a un rôle bien défini, l'oblitération d'une artère particulière (branche de l'artère carotide, ou du système vertébrobasilaire) entraîne des symptômes bien précis.

Les hémorragies cérébrales et méningées sont responsables de 20 % des AVC. Elles sont très souvent dues à l'hypertension artérielle. L'hémorragie cérébrale provoque la formation d'un hématome, collection sanguine qui comprime les structures cérébrales normales et les détruit ou les empêche de fonctionner correctement. La rupture d'une malformation artérioveineuse dans le tissu cérébral a les mêmes conséquences. La rupture d'un anévrisme artériel dans les espaces péri-cérébraux constitue une hémorragie méningée.

Comment se manifeste un accident vasculaire cérébral ?

Les AVC sont d'autant plus fréquents que l'âge augmente mais 25 % des personnes atteintes ont tout de même moins de 65 ans.

Tout le monde doit connaître les symptômes qui peuvent révéler un accident vasculaire cérébral. Pour soi, et pour les autres. En effet le sujet victime d'AVC peut ne pas être en mesure d'agir ou même de reconnaître ce qui lui arrive du fait du déficit qui le touche. A la grande différence de l'infarctus cardiaque, qui est douloureux mais n'empêche pas d'agir et donc de prévenir dans la plupart des cas, l'AVC n'est pas douloureux. Il peut en outre entraîner d'une minute à l'autre une paralysie, un trouble du langage ou de la conscience qui ôte les capacités d'appeler les secours.

Or l'alerte doit être donnée immédiatement en cas de survenue soudaine, brutale, d'une faiblesse de la moitié du corps, d'un trouble sensitif d'un côté, d'un trouble de la vue dans une partie du champ visuel ou dû à une cécité d'un œil. Un trouble soudain du langage (ne pas trouver ses mots, bafouiller, ou ne pas comprendre le langage d'autrui), une maladresse aiguë d'un membre, un trouble brutal de l'équilibre, sont aussi des signes d'alerte d'AVC en constitution. Enfin une céphalée aiguë, inhabituelle, intense, ou un trouble de conscience d'installation rapide peuvent témoigner d'une pathologie vasculaire cérébrale, plus souvent une hémorragie cérébrale ou méningée qu'un infarctus. Dans certains cas les symptômes alarmants régressent spontanément en quelques minutes ou dizaines de minutes : on parle alors d'AIT.

Les AIT ont une valeur d'alerte tout aussi urgente que les AVC car ils en annoncent souvent la survenue dans les heures qui suivent et imposent donc un bilan diagnostique et une prise en charge thérapeutique préventive capitale.

Comment fait-on le diagnostic ?

Pour faire le diagnostic d'AVC il faut d'abord le suspecter : brutalité des signes d'installation, éventuels AIT l'ayant précédé, symptômes et signes témoignant d'une atteinte focale du cerveau correspondant à l'artère bouchée, ou à l'hématome. Par exemple hémiplégié droite

et trouble du langage en cas d'occlusion d'une branche de l'artère carotide interne gauche. Souvent le témoignage des proches est important pour reconstituer les événements que le malade ne peut plus raconter. Une fois suspecté par l'interrogatoire et l'examen clinique il faut impérativement affirmer l'AVC par le scanner ou l'IRM. Seuls ces examens peuvent déterminer si l'AVC est ischémique (occlusion artérielle) ou hémorragique (rupture d'un vaisseau). La précision est indispensable à la prise en charge thérapeutique en extrême urgence.

Le diagnostic de mécanisme (s'agit-il d'une occlusion artérielle due à l'athérosclérose, d'une embolie d'origine cardiaque, d'une complication de l'hypertension artérielle, d'une cause rare d'AVC ?) peut être fait immédiatement dans certains cas par exemple sur un simple électrocardiogramme mais il peut nécessiter d'autres examens complémentaires radiologiques, biologiques, ou échographiques. La détermination du mécanisme est indispensable à la prévention secondaire pour tenter d'éviter toute récurrence.

Quelle est la prise en charge ?

La prise en charge en urgence des AVC doit se faire par **un Neurologue** en centre spécialisé : l'unité neurovasculaire (UNV) ou au moins un service de Neurologie ou une clinique spécialisée. Pour ce faire et comme il s'agit d'urgence extrême où chaque minute compte (le temps c'est du cerveau), il faut s'adresser dès la suspicion d'AVC à l'urgence la plus proche.

La prise en charge du patient victime d'AVC est une véritable course contre la montre. Il faut accueillir et examiner le malade, évaluer ses fonctions vitales, lui faire les examens biologiques nécessaires pour l'administration de traitements puissants mais dangereux (thrombolyse intraveineuse), et réaliser une imagerie (scanner ou IRM) permettant d'affirmer la nature ischémique ou hémorragique de l'accident.

Les décisions thérapeutiques sont prises immédiatement au vu des résultats, après avoir dûment informé le patient ou ses proches du diagnostic et des enjeux du traitement. Toutes ces étapes doivent être effectuées dans un temps le plus bref possible pour raccourcir au maximum le délai d'administration du traitement.

L'unité neurovasculaire est le secteur hospitalier qui rassemble les professionnels spécialisés dans la prise en charge des AVC : neurologues, infirmières et aide-soignantes, kinésithérapeutes, orthophonistes, ergothérapeutes et neuropsychologues sans oublier l'assistante sociale. La prise en charge thérapeutique d'un patient ayant subi un AVC est complexe et repose sur des personnels formés à cette pathologie particulière. Dans certains cas des interventions thérapeutiques surspécialisées sont nécessaires reposant sur une collaboration étroite avec les neurochirurgiens et les neuroradiologues.

Plus de la moitié des patients ayant fait un AVC rentrent chez eux après l'hospitalisation aiguë. De nombreux patients nécessitent néanmoins un séjour en centre de rééducation neurologique et une prise en charge kinésithérapique et orthophonique de longue durée, même après leur retour à domicile.

FAQ

Que faire en cas de suspicion d'AVC ou d'AIT ?

S'adresser le plus rapidement possible à une urgence.

Quels sont les facteurs de risque des AVC ?

Il y a des facteurs modifiables, que l'on peut éviter ou corriger, et des facteurs non modifiables comme l'âge, le sexe masculin (avant 55 ans), les antécédents personnels et familiaux de maladie cardio ou neurovasculaire. Les principaux facteurs de risque modifiables sont l'hypertension artérielle, la consommation de tabac, le diabète, l'hypercholestérolémie, l'obésité et l'absence d'exercice physique, les troubles du rythme cardiaque.

3- Migraine

Qu'est-ce que c'est ?

La migraine est une maladie qui se caractérise par des accès répétitifs de maux de tête souvent intenses et pulsatiles, la plupart du temps accompagnés d'autres symptômes comme des nausées et vomissements, une hypersensibilité à la lumière et au bruit.

Cette maladie est très fréquente (près de 12 % de la population française), avec une incidence toutefois 3 à 4 fois plus élevée chez la femme que chez l'homme.

La maladie commence souvent à la puberté et en général avant 40 ans. Chez la femme, après la ménopause, la migraine tend à diminuer.

Il existe une prédisposition familiale sur laquelle viennent se rajouter des facteurs extérieurs : comme le stress, l'anxiété, le manque de sommeil, des variations météorologiques, des facteurs hormonaux tels que les règles, la prise de la pilule, des facteurs alimentaires (chocolat, fromage, alcool,...).

Comment se manifeste-t-elle ?

La migraine peut être commune (sans aura) ou accompagnée (avec aura) :

La migraine commune (sans aura) : La douleur pulsatile s'installe rapidement mais pas brutalement, souvent le matin. La céphalée est en général à prédominance frontale d'un côté ou de l'autre. Elle peut varier de siège d'un accès à l'autre ou rester au même endroit. L'intensité de la douleur est variable mais habituellement forte et augmentée par les efforts physiques, le bruit et la lumière. La douleur dure de 4 à 72 heures. Ces crises de migraine reviennent à intervalles variables souvent irréguliers.

La migraine accompagnée (avec aura): Parfois la crise est précédée de symptômes annonciateurs caractéristiques : l'aura. Ces signes disparaissent complètement en moins d'une heure, pour céder la place aux maux de tête. Deux types principaux :

La migraine ophtalmique : la crise commence par des troubles visuels : apparition d'un scotome ("trou" dans le champ visuel ou tâche blanche), d'augmentation progressive jusqu'à une superficie pouvant toucher la moitié du champ visuel (hémianopsie). Ces phénomènes visuels sont bilatéraux et durent quelques minutes. Ils peuvent rester isolés ou se prolonger durant la phase douloureuse. Le reste des symptômes concernant la phase douloureuse qui suit les troubles visuels sont ceux d'une crise commune.

Les autres types de migraine accompagnée : les signes visuels peuvent être accompagnés ou remplacés par des troubles neurologiques transitoires précédant la céphalée : paresthésies (fourmillements), troubles du langage (aphasie : perte de la parole, troubles de la prononciation, manque du mot), troubles du champ visuel ou paralysie de la motricité des yeux.

Comment la diagnostique-t-on ?

Selon la société internationale des céphalées, on parle de migraine (par opposition aux maux de tête classique ou céphalées de tension par exemple) lorsque :

Au moins 5 crises de migraine se sont déjà produites qui satisfont aux critères B, C et D.

La durée de la crise ou attaque était comprise entre 4 et 72 heures.

Le "mal de tête" (migraine) a au moins deux de ces caractéristiques :

localisation unilatérale (d'un côté de la tête).

la douleur est pulsatile ("ça frappe dans la tête").

intensité moyenne à importante (empêche ou rend difficile les tâches quotidiennes), handicapant pour le migraineux.

aggravation de la migraine par les tâches quotidiennes, par exemple monter un escalier.

Au moins un symptôme associé : nausée et/ou vomissements ; grande sensibilité au bruit et à la lumière Si vous avez un doute, demandez conseil à votre médecin.

Quelle est la prise en charge ?

Dans la migraine, il existe deux types de médicaments. Les premiers sont destinés à soulager immédiatement les maux de tête (traitements de crise). Les autres doivent être pris au long cours pour éviter que les crises ne réapparaissent (traitements de fond).

Les traitements de crise

Devant une crise passagère, lorsque la migraine n'est pas trop intense, le traitement fait en général appel à de l'aspirine ou au paracétamol. Pris suffisamment tôt et associés à des mesures simples, comme le repos à l'abri de la lumière et du bruit, ces traitements peuvent suffire à enrayer la crise. Dans d'autres cas, on pourra utiliser des anti-inflammatoires non stéroïdiens comme l'ibuprofène, le diclofénac, ou le naproxène qui sont en général assez efficaces.

A côté de ces traitements, depuis dix ans, on a recours à la classe des triptans des médicaments qui sont à l'origine d'un soulagement chez 70 à 80 % des patients en une heure

Les traitements de fond sont multiples

L'objectif est de diminuer la fréquence des crises migraineuses. Ce type de traitement doit être pris sur une longue période. Ainsi, l'option d'un traitement de fond doit être discutée avec le patient migraineux dès que la fréquence des crises devient importante et invalidante.

Dans tous les cas, une vie plus calme, la relaxation et la suppression de certains aliments (chocolat, vin blanc,...) peut avoir un effet bénéfique chez certains malades. En effet, la migraine est souvent influencée par le mode de vie.

FAQ

La grossesse améliore-t-elle les migraines ?

OUI..., Dans la grande majorité des cas (70 à 90% des cas), la grossesse diminue le nombre, l'intensité des crises de migraine. Elle disparaît même complètement dans 20% de cas. Toutefois, on peut noter une aggravation paradoxale chez certaines femmes dans 5% des cas. Attention, la majorité des traitements habituels de la migraine sont contre-indiqués pendant la grossesse.

La migraine est-elle une maladie héréditaire ?

OUI et NON..., La migraine est une maladie qui survient dans un contexte familial. Plusieurs personnes d'une même famille peuvent être atteintes. Par contre il n'y a pas de transmission héréditaire comme pour une maladie transmise par un gène et un seul. Il y a donc probablement des facteurs de susceptibilité génétique encore mal connus.

Y-a-t-il une différence entre migraine et mal de tête ?

Il ne faut pas confondre la migraine avec le mal de tête classique. La migraine correspond à des critères diagnostiques très précis. Elle peut être très intense et perturber de façon très importante la vie des patients qui en sont atteints. Certaines crises sont si douloureuses que des personnes vivent dans la crainte de leur future attaque de migraine. C'est un des troubles du système nerveux les plus fréquents dans la population générale. Toute fois un migraineux peut également avoir des céphalées d'une autre origine (céphalée de tension).

La migraine est-elle une maladie psychologique ?

NON..., il ne faut pas considérer la migraine comme une maladie psychologique. La migraine est une maladie complexe dont les mécanismes sont encore mal connus. Elle est probablement liée à un dysfonctionnement biochimique au sein du cerveau. On ne sait pas pourquoi se déclenche un jour une maladie migraineuse, mais l'on sait que les conséquences et le retentissement psychologiques sont importants. La migraine est à l'origine d'un

retentissement important sur le travail et la vie de tous les jours. Elle peut également être à l'origine d'un handicap social, affectif, voire sexuel.

Quels évènements peuvent déclencher une crise de migraine ?

De nombreux facteurs peuvent déclencher des crises de migraine. Les principaux facteurs déclenchants des migraines sont les facteurs psychologiques, le stress, les facteurs hormonaux, les changements climatiques, la consommation de certains aliments (chocolat, aliments gras et frits, en sauce, fromage, œufs, alcool). Les modifications de rythme de vie, de rythme du sommeil (l'excès autant que le manque) sont également des facteurs déclenchants de crise de migraine; ceci explique les migraines du "week end", du lundi, à l'effort etc.

4- Epilepsies et convulsions

Le terme d'épilepsie recouvre plusieurs maladies neurologiques ayant pour point commun la répétition de crises épileptiques spontanées. Le terme d'épilepsie vient d'un mot grec qui signifie : «saisir, attaquer par surprise» ce qui décrit bien l'aspect imprévisible des crises. Les causes et les manifestations diverses de la maladie font qu'il est plus juste de parler des épilepsies que de l'épilepsie. L'épilepsie peut débuter à tous les âges de la vie. L'épilepsie souffre d'une image péjorative dans la société, liée en partie à une méconnaissance de la maladie. Pendant longtemps, elle a été considérée comme une maladie psychiatrique ou comme le résultat d'une possession démoniaque... Il s'agit en fait d'une maladie neurologique comme les autres dont les mécanismes sont de mieux en mieux connus et les traitements le plus souvent efficaces.

Une crise d'épilepsie est une manifestation clinique transitoire, liée à une activité électrique anormale des cellules nerveuses du cortex cérébral. Il n'existe pas de description univoque d'une crise épileptique. On peut distinguer schématiquement les crises généralisées, liées à des décharges étendues à l'ensemble du cerveau et des crises partielles ou focales qui trouvent leur origine dans une zone localisée du cerveau. Certaines crises dites circonstanciées peuvent rester uniques, elles sont liées à un facteur irritant passagèrement le cerveau (alcool, infection aiguë, trouble ionique, hypoglycémie,...) et l'on ne parle pas alors d'épilepsie, mais de crise accidentelle.

Les crises généralisées sont de plusieurs types. **Les crises tonico-cloniques**, sont les plus connues du public parce que les plus spectaculaires avec cri, chute, perte de connaissance, raideur, secousses convulsives, bave, apnée, parfois perte d'urine et morsure de langue. Le patient perd immédiatement conscience et ne se rappelle de rien. **Les absences** entraînent une suspension de conscience pouvant durer quelques secondes et se répètent souvent plusieurs fois dans la journée. **Les crises myocloniques** qui sont des secousses musculaires brèves peuvent survenir en pleine conscience. D'autres crises plus rares existent, en particulier chez l'enfant.

Les crises partielles se présentent de façon très diverse selon la zone de la décharge épileptique. On parle de **crises partielles simples** lorsqu'il n'y a pas de rupture de conscience et de **crises partielles complexes** lorsqu'il existe une modification de la conscience. Les signes cliniques peuvent être très divers selon la zone cérébrale touchée : troubles de la motricité, de la sensibilité, manifestations sensorielles et troubles du comportement parfois très surprenants. Les crises partielles peuvent évoluer vers une généralisation. Les patients peuvent souvent rapporter le début des crises quand il est conscient.

La répétition spontanée de crises généralisées définit les épilepsies généralisées (environ 1/3 des épilepsies) ; la répétition des crises partielles définit les épilepsies partielles qui sont les plus fréquentes (2/3 des épilepsies).

Les causes des épilepsies sont multiples et il existe une classification internationale qui permet de se repérer dans les différents syndromes. On classe les épilepsies en **épilepsies idiopathiques** qui sont globalement d'origine génétique et en **épilepsies symptomatiques** qui sont la conséquence d'une atteinte cérébrale par une lésion localisée ou un phénomène diffus. Certaines épilepsies restent inclassables et certaines manifestations comme les convulsions fébriles de l'enfant ne sont pas des épilepsies.

Comment fait-on le diagnostic ?

Le diagnostic repose sur **la description clinique des crises et l'électro-encéphalogramme (EEG)** qui enregistre l'activité électrique du cerveau sur le scalp : c'est l'examen de base dans le diagnostic. Il peut confirmer le diagnostic d'épilepsie et orienter vers un type précis d'épilepsie (partielle ou généralisée ; idiopathique ou symptomatique). Dans certains cas la vidéo-EEG qui couple EEG et enregistrement filmé du patient est indispensable pour faire le diagnostic ou prendre certaines décisions thérapeutiques. L'EEG est à répéter car sa sensibilité de 77% chez le jeune à 26% chez les gens âgés s'améliore au fil des examens, sa spécificité est d'environ 95% en présence de figures paroxystiques (Pointes, pointes ondes,...)

Dès qu'il existe des arguments en faveur d'une épilepsie symptomatique, la réalisation d'une Imagerie par Résonance Magnétique cérébrale s'impose, supplantant le scanner en dehors de l'urgence (l'imagerie permet de confirmer le caractère symptomatique d'une épilepsie et permet une surveillance évolutive des lésions). D'autres examens très divers peuvent aider à faire un diagnostic précis du syndrome épileptique pour appliquer le meilleur traitement possible.

Existe-t-il des traitements pour les épilepsies ?

Le traitement est basé sur le type d'épilepsie, généralisée ou partielle; idiopathique ou symptomatique. Un traitement anti épileptique non approprié peut aggraver une épilepsie.

Si lors d'une première crise, on retrouve une cause curable à cette crise (ce n'est pas encore une épilepsie) on se contente de traiter cette cause et aucun traitement anti-épileptique au long cours n'est nécessaire.

Les traitements médicamenteux ont pour objet de faire disparaître les crises ou au moins de réduire leur fréquence et/ou leur intensité. Il existe de nombreux médicaments actuellement disponibles qui sont efficaces dans environ trois quart des épilepsies, c'est-à-dire qu'ils suppriment les crises pourvu que les patients respectent certaines règles de vie (en particulier une bonne compliance, un sommeil suffisant, éviter la prise de toxiques épileptogènes,...). La mise en route d'un traitement se discute au cas par cas en fonction du risque de récurrence après une première crise et s'impose dans certaines circonstances en particulier lorsqu'il y a répétition de crises rapprochées qui peuvent aboutir à ce que l'on nomme un état de mal épileptique.

Dans certains cas, le traitement pourra être arrêté sous contrôle du médecin car **une épilepsie peut guérir**. Dans d'autres cas, l'épilepsie peut persister malgré un traitement bien conduit et adapté. On parle alors d'**épilepsie pharmaco-résistante**. La surveillance du traitement repose avant tout sur la consultation régulière d'un spécialiste qui évaluera l'efficacité et la tolérance du traitement en s'aidant éventuellement d'examen complémentaires.

Une prise en charge spécifique des troubles psychologiques associés à l'épilepsie peut permettre au patient de gérer au mieux la maladie et son traitement.

Quel est le retentissement de l'épilepsie sur la vie du patient ?

Paradoxalement alors que le patient peut n'avoir que des crises rares, n'être réellement malade que quelques secondes ou minutes par semaine, mois ou années, le côté imprévisible des crises retentit en permanence sur sa vie. La crise peut survenir lorsqu'il fait des courses, en traversant une rue, au travail devant les collègues... Pour ces raisons c'est une des pathologies qui s'accompagne le plus souvent d'anxiété et de dépression.

L'épilepsie peut débuter à tous les âges de la vie. Selon l'âge d'apparition, l'épilepsie va influencer sur la vie du patient à divers niveaux en liaison avec le type d'épilepsie et le type de traitement nécessaire à son contrôle. Chez l'enfant ce sont surtout les troubles des apprentissages qui peuvent compliquer la maladie. Chez l'adolescent, la gestion du traitement peut être rendue difficile par la tendance à transgresser les interdits et c'est également l'âge où se pose la question de la contraception pour les filles, du permis de conduire, de l'orientation professionnelle. Chez l'adulte, la maladie peut venir perturber un équilibre de vie tant sur le plan social, familial que professionnel (perte d'emploi, du permis de conduire, d'autonomie,...) La gestion des grossesses sous traitement demande également un suivi spécifique. Chez le sujet âgé, elle peut compromettre l'autonomie et augmenter la fragilité du sujet, la morbidité et la mortalité. Dans tous les cas, un suivi régulier est nécessaire pour adapter au mieux le traitement et aider le patient à gérer les problèmes qui peuvent se poser. Des expériences d'éducation thérapeutique sont en cours pour améliorer la prise en charge de la maladie.

5- Maladies neuromusculaires

Qu'est-ce qu'une maladie neuromusculaire ?

Il ne s'agit pas d'une seule maladie mais de plus de cent maladies différentes. Ce sont des maladies qui atteignent les **cellules nerveuses motrices** de la moelle épinière ou motoneurons (**amyotrophies spinales, sclérose latérale amyotrophique**), **les racines et les nerfs** des membres (**neuropathies périphériques**), la jonction entre le nerf et le muscle (**myasthénie**) et le muscle (**myopathies**). Elles sont très différentes dans leurs causes (voir plus bas), leur âge d'apparition (du nouveau-né au sujet âgé), leur sévérité et leurs conséquences évolutives, leur prise en charge thérapeutique (qui dépend de la cause). Elles peuvent toucher la motricité des jambes ou des bras mais quelquefois aussi d'autres organes et fonctions qui dépendent des muscles (motricité des yeux, de la parole, de la déglutition, de la digestion, de la respiration, du cœur). Chacune de ces maladies est peu fréquente et donc classée dans **les maladies rares** mais l'ensemble de ces maladies touche plus de 30 000 personnes en France.

Quelle est la cause des maladies neuromusculaires ?

Ces maladies ont des causes très diverses. Pour une partie d'entre elles, la cause est **génétique**, c'est-à-dire que l'anomalie d'un gène apparaît spontanément ou est transmise par les parents. Cette anomalie génétique ou « mutation » va provoquer un mauvais fonctionnement de la cellule qui est selon les cas, le motoneurone, le nerf périphérique ou le muscle et être responsable de la maladie. Dans d'autres cas, c'est un mauvais fonctionnement de l'**immunité** (maladie « auto-immune ») qui va provoquer des lésions des nerfs (**neuropathies dysimmunitaires**), de la jonction neuromusculaire (myasthénie) ou une **inflammation des muscles (myosites)**. Il existe bien d'autres causes possibles: toxicité médicamenteuse ou environnementale, carence vitaminique, maladies endocriniennes ou générales, infections.

Comment se manifeste une maladie neuromusculaire ?

Il s'agit le plus souvent d'une perte de force par défaut de commande du muscle ou par destruction du muscle qui s'atrophie. Cela peut provoquer des difficultés pour marcher ou se servir de ses bras ou de ses mains. Il peut s'agir aussi de douleurs musculaires qui apparaissent lors des efforts. Des douleurs des pieds ou des mains ou des crampes musculaires prédominant au contraire la nuit, peuvent être dues à une maladie des nerfs périphériques, de même que des troubles de l'équilibre ou de sensations anormales comme des fourmillements. Si d'autres muscles du corps sont touchés, la maladie peut se manifester par une vision double, une baisse des paupières, des difficultés pour parler, avaler, respirer. Ces manifestations peuvent être transitoires ou permanentes selon les maladies.

Comment fait-on le diagnostic d'une maladie neuromusculaire ?

Le diagnostic repose sur un faisceau d'arguments parmi lesquels l'examen clinique du neurologue spécialisé est l'élément principal:

L'étape la plus importante est d'être interrogé et examiné par un médecin neurologue qui connaît ces maladies et va correctement orienter la démarche diagnostique, c'est-à-dire les examens à réaliser afin de préciser le diagnostic.

L'électroneuromyogramme (ENMG), pratiqué par un médecin formé pour cette exploration, permettra de dire s'il s'agit bien d'une maladie neuromusculaire, si elle atteint le motoneurone, le nerf périphérique, la jonction neuromusculaire ou le muscle, et permettra aussi souvent de préciser le type de maladie en cause.

Les bilans sanguins sont utiles soit pour des analyses courantes, soit pour des analyses réalisées dans des centres très spécialisés, en particulier pour la recherche des anomalies génétiques.

L'imagerie (scanner ou IRM) est indiquée si l'on recherche une anomalie localisée d'une racine ou d'un nerf. Dans certaines maladies musculaires, elle permet également de mieux localiser les muscles atteints.

Le prélèvement (**biopsie**) d'un fragment de muscle ou de nerf est également un examen très informatif à condition que cet examen soit bien indiqué et qu'il soit réalisé dans un centre spécialisé qui a l'habitude d'interpréter les biopsies des maladies neuromusculaires, en ayant soin d'utiliser toutes les techniques nécessaires.

Traitement et prise en charge d'une maladie neuromusculaire

Les traitements sont différents selon la cause de la maladie. Dans les maladies génétiques, des essais thérapeutiques débutent dont l'objectif est de corriger l'anomalie génétique. Si elles concernent une anomalie du métabolisme de la cellule, il existe souvent des médicaments qui visent à pallier les conséquences de cette déficience. Dans les maladies dysimmunitaires, il existe de nombreux traitements qui peuvent être efficaces.

La prise en charge concerne également l'évaluation des conséquences de la maladie et leur correction. Il peut s'agir de troubles de la motricité des membres, de la respiration, de la déglutition, du fonctionnement cardiaque. Cette prise en charge sera optimisée dans des centres spécialisés connaissant bien ces maladies.

6- Maladie de Parkinson

Qu'est-ce que la maladie de parkinson ?

La maladie de Parkinson atteint 2 % de la population après 65 ans. L'âge de début est entre 60 et 75 ans. Il s'agit le plus souvent d'une maladie isolée, mais des cas familiaux ont été rapportés. Récemment, plusieurs causes génétiques ont été identifiées, ce qui a été source de grandes avancées dans la connaissance des mécanismes de la maladie. Des facteurs

environnementaux ont également été détectés : l'exposition à des pesticides de manière prolongée (agriculteurs) augmente le risque de développer la maladie de Parkinson.

L'anomalie principale qui sous-tend cette maladie est la perte des neurones dopaminergiques (neurones localisés dans la **substantia nigra**, formation située à la base du cerveau) et qui sécrètent la **dopamine**. Celle-ci est utile au bon fonctionnement de la motricité et de certains comportements telle que la recherche de la nouveauté, l'apprentissage et la récompense, la modulation de l'humeur. Des découvertes récentes ont permis de mettre en évidence des anomalies plus subtiles et plus diverses, en particulier dans des structures contrôlant le sommeil, la motricité digestive, les fonctions intellectuelles.

La maladie de Parkinson a été une des sources d'avancées thérapeutiques très importantes au cours de ces dernières années, avec le développement d'une large gamme de médicaments et la découverte, par une équipe française à Grenoble, des bénéfices de la **stimulation cérébrale profonde**. Pour autant, tous les troubles liés à cette affection ne sont pas encore résolus et le contrôle de l'évolution de la maladie, de l'amélioration de troubles de la marche entre autres, reste des champs de travail importants.

Comment se manifeste-t-elle ?

Le premier symptôme de la maladie est souvent la découverte d'un **tremblement** qui survient au repos, touchant une main ou plus rarement un membre inférieur. Les troubles de l'écriture avec rétrécissement de celle-ci (micrographie) sont un signe de consultation fréquent. L'**akinésie** (lenteur dans les gestes de la vie quotidienne et maladresse dans les gestes fins), la **rigidité** (trouvée à l'examen neurologique par le médecin), les **troubles de la marche**, les modifications du volume de la parole sont des signes également fortement évocateurs du diagnostic de la maladie.

La marche peut être altérée avec une lenteur dans le déplacement, un raccourcissement des pas (marche à petits pas), quelques troubles de l'équilibre. Si la plupart des patients (et des médecins) se focalisent sur les troubles de la motricité, d'autres symptômes peuvent également y être associés ou les précéder: troubles du sommeil avec agitation nocturne (comme si le sujet vivait ses rêves), constipation, troubles de l'olfaction, petits troubles de la concentration, anxiété ou dépression.

La mise en route des traitements substitutifs permet de pallier les différentes difficultés motrices et non motrices et d'améliorer de manière importante le plus souvent la qualité de vie.

Comment la diagnostique-t-on ?

Le diagnostic de maladie de Parkinson repose sur un faisceau d'arguments qui proviennent de l'entretien avec le patient et son entourage, et d'un examen neurologique très spécifique. Dans l'immense majorité des cas, cette consultation neurologique approfondie doublée de l'observation d'une bonne réponse au traitement médicamenteux suffit à étayer le diagnostic et à permettre au patient et au médecin de partager une information sur la maladie et sur les traitements qu'elle requiert. Ce temps d'information est fondamental car

il va être la pierre angulaire de l'acceptation du traitement et de sa bonne observance ainsi que de l'implication du patient dans sa prise en charge.

Dans quelques cas, le diagnostic est beaucoup plus difficile car les symptômes sont frustes ou atypiques (raideur et douleur de l'épaule, tremblement complexe, troubles de la marche au premier plan, etc.). L'approche diagnostique se fera alors en plusieurs temps avec des consultations répétées et nécessite la réalisation d'un scanner ou d'une I.R.M. cérébrale pour éliminer toutes lésions visibles qui orienteraient alors vers d'autres affections neurologiques.

Parfois, les signes parkinsoniens ne sont pas liés à une maladie de Parkinson, mais à des maladies proches, beaucoup plus rares, telle que l'**atrophie multi systématisée** (dans laquelle on retrouve une hypotension artérielle orthostatique sévère, des troubles urinaires, des chutes précoces) ou la maladie de Steele-Richardson (ou **paralysie supra nucléaire progressive**) qui se caractérise par la survenue de troubles de la marche et de chutes ainsi que d'anomalies des mouvements des yeux, principalement dans le regard vers le haut et vers le bas.

Ces **maladies rares** sont de diagnostic souvent difficile et nécessitent, avant d'être confirmées, plusieurs examens cliniques répétés et parfois des examens complémentaires.

Quelle en est la prise en charge ?

La prise en charge de la maladie de Parkinson est maintenant bien codifiée :

le temps du diagnostic et de l'information au patient est très important et va permettre de déployer la stratégie thérapeutique ainsi que d'organiser la nouvelle vie avec la maladie.

l'initiation du traitement peut se faire par des médicaments réputés moduler l'évolution de la maladie (IMAO-B), rapidement suivis par un traitement symptomatique.

les agonistes dopaminergiques et la L-dopa (traitement substitutif) ont un effet symptomatique net et permettent de réduire la gêne motrice des patients. Ils améliorent bien la lenteur, la rigidité, les troubles de la marche et peuvent avoir un effet plus inconstant sur le tremblement de repos qui reste un symptôme socialement gênant, stigmatisant parfois les sujets.

Au cours de l'évolution, le traitement va être adapté en fonction des besoins du patient et de sa tolérance aux éventuels effets secondaires.

Une surveillance régulière est alors nécessaire par le Neurologue et le médecin traitant.

La thérapeutique ne se limite pas aux médicaments et une prise en charge en **kinésithérapie** et en **orthophonie**, la pratique d'un exercice physique régulier, une bonne stimulation intellectuelle et le maintien d'une activité sociale sont des éléments très importants et complémentaires de la prise en charge.

Enfin, les sujets peuvent bénéficier de traitements complémentaires pour les troubles non moteurs, en particulier pour l'anxiété, la dépression, ou les troubles du sommeil.

FAQ

Que faire en cas d'intervention chirurgicale ?

Il n'y a pas de contre indication à la chirurgie chez un patient atteint de maladie de Parkinson. En revanche, l'anesthésiste doit être prévenu de cette affection, avoir une liste complète des médicaments dédiés à la maladie de Parkinson mais également des médicaments pris pour d'autres affections. Le traitement anti parkinsonien sera arrêté lorsque le sujet est mis à jeun, il sera repris dès l'alimentation est autorisée. La mobilisation sera précoce (lever, marche, kinésithérapie) afin d'éviter un enraidissement et une perte transitoire d'autonomie.

Peut-on prédire l'évolution de la maladie de Parkinson ?

A ce jour, c'est une question qui est posée pratiquement par chaque personne qui entre dans le cabinet de consultations. Toutefois, il n'existe pas de réponse et les facteurs prédictifs de l'évolution de la maladie restent à ce jour mal connus. L'âge de début, la bonne réponse aux traitements sont toutefois des éléments qui ont une valeur positive. De nombreuses études sont actuellement en cours avec un suivi régulier des patients pour détecter des indices ou des marqueurs biologiques ou d'imagerie qui, à terme, permettraient de détecter des facteurs prédictifs de l'évolution. Ces études nécessitent plusieurs années de suivi et les résultats ne sont pas encore disponibles.

Le patient doit il avoir un régime particulier ou une hygiène de vie spécifique ?

Contrairement aux idées reçues, il n'y a pas de régime particulier pour la maladie de Parkinson. Le fait de ne pas manger de protéines à un repas favorise l'absorption de la L-dopa (les acides aminés de la viande sont en compétition pour l'absorption digestive avec la L-dopa qui elle-même un acide aminé). Toutefois, si cette « astuce » peut être utilisée de manière ponctuelle (sortie, événement exceptionnel), elle ne doit pas être appliquée en routine car il y a un risque important de dénutrition par manque d'apport en protéines et d'amaigrissement avec fonte musculaire.

Un régime équilibré est suffisant, il n'est pas nécessaire d'apporter des vitamines ou des suppléments alimentaires.

Le mode de vie doit inclure une activité physique régulière, parfois de la kinésithérapie. L'entraînement à l'effort est bénéfique. La pratique d'un sport, y compris la danse, est recommandée. La stimulation intellectuelle, la vie sociale font partie de l'attitude active et bénéfique des patients.

La maladie est-elle héréditaire ?

La crainte principale des patients est la transmission de la maladie à travers les générations : la maladie est rarement héréditaire (quelques formes génétiques rares ont été identifiées, telles que des mutations de l'alpha-synucléine, ou un peu plus fréquemment de la LRRK2). Dans les formes juvéniles, débutant avant 30 ans, on retrouve plus fréquemment des

mutations de la parkine, de PINK 1, de DJ 1. Ces formes juvéniles restent toutefois exceptionnelles.

Des facteurs associés à la maladie de Parkinson (glucocérébroside) ont été retrouvés, mais leur présence ne modifie ni la présentation clinique, ni le pronostic de la maladie et il s'agit encore d'éléments de recherche fondamentale.

En pratique, le risque de transmission génétique reste faible, inférieur à 10 %.

En quoi la maladie de Parkinson doit modifier mes choix de vie : travail, vie familiale, vie sociale ?

Autant que possible, le patient atteint de maladie de Parkinson doit et peut continuer une activité professionnelle, stimulante et source de contacts. La communication de l'information de la maladie à l'entourage dépend des souhaits de chacun, mais une relative confidentialité est souvent la règle (le patient est reconnu pour lui-même et non pas considéré comme un malade). Au sein de la famille, l'information est partagée, mais le lien social, en temps que personne, prévaut sur le lien soignant-soigné. Le désir d'enfant chez les patients atteints jeunes doit être respecté : la grossesse est possible, se passe normalement et l'accouchement ne pose pas plus de question que celui d'une personne non malade. Le traitement médicamenteux doit être adapté en cas de grossesse (en privilégiant les médicaments peu nocifs et les plus anciens).

Dans la sphère amicale et de relations, la maladie de Parkinson conduit parfois à un isolement et à un repli ou à une diminution de l'élan vital et de l'élaboration des projets : l'anxiété, la dépression sont fréquentes et doivent être détectées puis prises en charge car elles peuvent être sous estimées par le patient, par l'entourage et parfois par les soignants. Il ne faut pas hésiter à en parler.

7- La Sclérose en Plaques

La **sclérose en plaques** (SEP) est une affection inflammatoire destructrice de la **myéline** qui conduit à une **dégénérescence des fibres nerveuses**. Elle est en ce sens une maladie inflammatoire et dégénérative du cerveau et de la moelle épinière. La myéline constitue la gaine protectrice des prolongements des cellules nerveuses (les axones). Elle favorise également une plus grande rapidité de la conduction de l'influx nerveux. Elle est considérée comme une **maladie auto-immune**, c'est à dire liée à une auto-agression de certains constituants de la myéline par les cellules du système immunitaire, les **lymphocytes**. L'inflammation est consécutive à l'amplification de la réaction agressive de ces lymphocytes.

La maladie, première cause de **handicap** par maladie neurologique du sujet jeune, plus souvent chez la femme que l'homme, évolue le plus souvent en 2 phases. La première, évolue par **poussées** de symptômes régressifs, est dite **phase rémittente**. Elle débute vers 30

ans et représente 85% des formes de début. La seconde, plus tardive de 10 à 20 ans, débutant vers 40 ans en moyenne, dite **phase progressive**, est faite de symptômes permanents responsables de handicaps fonctionnels, dont l'aggravation se fait de manière progressive. Diverses variations sont possibles entre ces deux formes.

Toutes **les fonctions du système nerveux** peuvent être atteintes à des degrés divers suivant les personnes : vision, motricité, équilibre et coordination, sensations, contrôles sphinctériens, mémoire et capacités intellectuelles. Au cours des poussées, ces atteintes régressent fréquemment sans séquelles. Lors du passage dans la phase progressive, les symptômes laissent persister des incapacités des diverses fonctions qui s'accumulent pour créer un handicap permanent. La réduction de la mobilité en est une des marques essentielles qui conduit à la **perte de l'autonomie** et l'isolement.

Pour en faire le **diagnostic**, le neurologue doit recueillir un faisceau de présomptions à partir des renseignements de l'analyse clinique qu'il doit confronter aux données de l'imagerie par résonance magnétique (**IRM**) et des données biologiques (analyses sanguines et du **liquide céphalo-rachidien** prélevé par ponction lombaire).

Divers **traitements** sont aujourd'hui accessibles. Ils visent tous à réduire l'agressivité du système immunitaire à l'égard du système nerveux. On distingue les traitements de première ligne, ou **immunomodulateurs**, peu toxiques et d'efficacité modérée, et les traitements de deuxième ligne, ou immunosuppresseurs, utilisés en cas d'échec des premiers, mais dont le niveau de toxicité est plus élevé. Il n'existe encore aucun traitement capable de limiter l'évolution du handicap de la phase progressive. Une **prise en charge globale** par des équipes multidisciplinaires faisant intervenir divers spécialistes médicaux, des personnels soignants et médico-sociaux, au mieux réalisée dans des **réseaux de santé dédiés**, est à l'origine d'une amélioration de la qualité de vie des personnes atteintes de la SEP.

Quelle est la cause de la SEP ?

La sclérose en plaque est une maladie à déterminisme complexe faisant intervenir des facteurs de susceptibilité génétique et des facteurs environnementaux.

Susceptibilité génétique ne signifie pas maladie héréditaire. Il n'existe pas chez les personnes atteintes de SEP d'anomalies génétiques comme on les rencontre dans les maladies héréditaires, telles les mutations de gènes à l'origine de perturbations de certaines fonctions cellulaires responsables de ces maladies. Susceptibilité génétique signifie que les variations individuelles (allèles) de certains gènes tout à fait normaux peuvent rendre plus vulnérables à certains facteurs d'environnement et contribuer à déclencher la maladie chez les individus qui en sont porteurs. La recherche s'attache à identifier ces gènes.

L'épidémiologie étudie les facteurs d'environnement. La SEP est répartie selon un gradient de latitude. Elle est plus fréquente lorsqu'on s'éloigne de l'équateur et sa prévalence augmente au fur et à mesure qu'on s'élève en latitude. Des études récentes suggèrent que le degré d'ensoleillement, probablement par l'intermédiaire de la production de vitamine D pourrait être l'un des facteurs protecteurs important. Le rôle des virus est fortement suggéré bien qu'aucun virus n'ait pu être spécifiquement associé à la SEP. Le virus de la

mononucléose infectieuse (virus EBV) fait particulièrement l'objet de recherches approfondies.

L'interaction gène-environnement contribue à déclencher une réaction anormale du système immunitaire en activant des lymphocytes autoréactifs vis à vis de composants de la myéline du système nerveux central. Les phases de réactivations successives à l'origine des poussées vont amplifier et transformer une inflammation intermittente en une inflammation continue faisant intervenir d'autres acteurs cellulaires. Cette dernière est à l'origine de la dégénérescence progressive des fibres et des cellules nerveuses.

Quels sont les traitements de la SEP ?

Il est habituel de traiter les **poussées** de SEP par une cure brève, à doses élevées de **corticostéroïdes** (par exemple méthylprednisolone en perfusion 1g par jour pendant 3 jours).

Les formes **rémittentes** de SEP (à poussées) sont redevables de traitements réduisant les réponses agressives du système immunitaire. Les **immunomodulateurs** (interférons bêta 1 a ou 1b dont il existe plusieurs présentations et voies d'administration, acétate de glatiramère) représentent les traitements de **première intention**. Ils sont institués précocement, lorsque le diagnostic de la maladie est assuré. Les traitements de **deuxième intention** ou **immunosuppresseurs** (natalizumab, mitoxantrone) sont disponibles lorsque l'efficacité des immunomodulateurs est insuffisante. Ils ont une amplitude d'effet plus importante, mais au détriment d'un niveau de **risque thérapeutique** plus élevé. Les immunosuppresseurs en général augmentent les risques d'infections, parfois de maladies hématologiques, en diminuant les défenses de l'organisme.

La recherche thérapeutique est très active. De nouveaux médicaments, d'utilisation plus simple, vont être disponibles prochainement. Comme tous les traitements immunosuppresseurs ou immunomodulateurs, ils n'ont cependant pas d'efficacité sur l'évolution progressive du handicap qui caractérise la seconde phase de la maladie. Le **mécanisme inflammatoire** est en effet accompagné d'un **mécanisme de dégénérescence** des fibres nerveuses qui reste actuellement orphelin de traitement.

FAQ

A quoi sert l'imagerie par résonance magnétique (IRM) dans le diagnostic et le suivi de la SEP ?

L'**IRM** est une technique d'imagerie du cerveau et de la moelle épinière très utile à la **visualisation des lésions inflammatoires** de la SEP. Les images anormales se traduisent par des modifications du signal IRM aisément identifiées du tissu nerveux normal. Diverses séquences d'analyse permettent de quantifier les lésions, d'identifier leur caractère récent lorsqu'elles sont **rehaussées par un produit de contraste** injecté par voie intraveineuse (gadolinium), et d'évaluer leur concordance avec le diagnostic de SEP. En effet, les images ne sont pas spécifiques de la maladie et doivent être analysées au regard des informations recueillies par les examens clinique et biologiques.

La répétition systématique des examens IRM au cours de la maladie n'est pas utile. Le neurologue pourra s'aider de l'IRM lorsqu'il a une incertitude sur l'efficacité thérapeutique ou au moment d'un changement de traitement. L'IRM conventionnelle en dehors de la recherche ne montre qu'une faible partie des lésions ce qui n'en fait pas un outil très fiable dans l'appréciation du handicap et son évolution. Elle est peu utilisée lors des phases progressives de la SEP.

8- La sclérose latérale amyotrophique

Qu'est ce que la SLA ?

La SLA est une maladie neurologique qui atteint sélectivement les cellules nerveuses qui assurent notre motricité volontaire, c'est-à-dire la contraction de nos muscles sous l'influence de notre volonté. Ces cellules nerveuses motrices sont de deux types :

les neurones moteurs centraux, situés dans une région particulière de notre cerveau, le cortex moteur, qui sont activés sur notre commande et vont transmettre cet ordre jusqu'à la moelle épinière.

les neurones moteurs périphériques, ou motoneurons, qui sont situés dans une région de la moelle épinière, la corne antérieure, et qui vont transmettre la commande motrice jusqu'aux muscles, par l'intermédiaire des nerfs.

Elle est aussi appelée maladie de Charcot, du nom du neurologue français qui l'a décrite à la fin du 19e siècle.

Le terme « sclérose » vient du tissu cicatriciel, scléreux, qui remplace les neurones moteurs atteints par la maladie, « latérale » car les prolongements de ces neurones occupent la partie latérale de la moelle épinière, « amyotrophique » car les muscles qui ne sont plus commandés par les motoneurons vont s'atrophier. Elle touche surtout l'adulte entre 40 et 70 ans, un peu plus souvent les hommes que les femmes.

Qu'elle est la cause de la SLA ?

La cause première de la SLA n'est pas connue. Elle est classée dans les maladies dégénératives du système nerveux comme la maladie de Parkinson ou la maladie d'Alzheimer mais les cellules nerveuses atteintes sont différentes (sélectivité pour les cellules nerveuses motrices dans la SLA). Ces neurones vont mourir progressivement. Elle n'est pas contagieuse et aucun agent infectieux, viral en particulier, n'a été retrouvé. Il ne s'agit pas d'une maladie transmissible à sa descendance dans l'immense majorité des cas. Dans 10 à 20 % des cas, on peut observer plusieurs cas dans la même famille et on parle alors de SLA « familiale ». Ceci ne signifie pas que la cause est uniquement génétique mais qu'il peut y avoir dans cette famille un terrain favorisant la survenue de la maladie (« gènes de susceptibilité »). Si l'on ne connaît pas la cause première de la maladie, certaines étapes

précédant la mort des neurones moteurs sont connues et font l'objet de beaucoup de travaux de recherche afin de mieux comprendre et de mieux traiter ces mécanismes (rôle d'un excès de glutamate, d'anomalies d'une oxydation particulière ou « stress oxydatif »).

Comment se manifeste la SLA ?

Elle peut débuter par une diminution de force ou une atrophie des muscles des membres (forme spinale) ou un mauvais contrôle des muscles de la langue et de la gorge (forme bulbaire). Pour les membres, les muscles de la main sont souvent les premiers atteints. Il peut s'agir aussi de difficultés pour marcher. L'atteinte bulbaire se manifeste par des difficultés pour articuler les mots ou pour avaler.

La maladie s'aggrave progressivement avec des paliers mais jamais par poussées d'évolution rapide. Le mode d'évolution est très variable d'un cas à un autre et il est absolument impossible, même pour un médecin expert, d'établir un pronostic évolutif. La diminution de force va s'accompagner d'un amaigrissement des muscles (amyotrophie), de crampes et de petites contractions musculaires spontanées visibles sous la peau (fasciculations).

Comment fait-on le diagnostic de SLA ?

Il n'y a aucun examen apportant une certitude absolue du diagnostic. Le diagnostic résulte d'un faisceau d'arguments à la fois positifs (il y a tel signe) et négatifs (il n'y a pas tel signe). Il est posé par un médecin spécialisé en neurologie. L'interrogatoire et l'examen clinique sont les éléments les plus importants. Certaines explorations fonctionnelles du système nerveux sont utiles : l'électroneuromyogramme (ENMG) confirme l'atteinte du motoneurone, en apprécie l'étendue, élimine une maladie atteignant les nerfs moteurs ; les potentiels évoqués moteurs confirment l'atteinte des neurones moteurs centraux. Tous les autres examens (prise de sang, scanner, IRM, ponction lombaire) visent à éliminer d'autres maladies pouvant ressembler à une SLA.

Quels sont le traitement et la prise en charge d'une SLA ?

Le Riluzole a démontré une efficacité pour ralentir la maladie, en agissant sur l'excès de glutamate. D'autres médicaments ont été essayés sans succès mais il ya en permanence de nouveaux médicaments à l'essai car la recherche dans ce domaine est très dynamique.

D'autres médicaments sont utiles pour soulager certains symptômes de la maladie même s'ils ne s'attaquent pas à la maladie (traitement pour les crampes, la raideur, la constipation, l'hypersalivation, la douleur, l'angoisse, etc.).

L'administration de cellules souches, ayant la potentialité de se différencier en cellules nerveuses, voire en neurones moteurs, est proposée dans certains centres dans le monde mais n'a pas démontré son efficacité à l'heure actuelle.

Une kinésithérapie régulière est utile pour réduire les douleurs, maintenir l'élasticité des muscles et entretenir son capital musculaire.

L'orthophonie est une aide s'il y a des troubles de la parole, de la voix ou de la déglutition.

Une évaluation régulière de l'état respiratoire permet de dépister une faiblesse des muscles respiratoires et de la corriger par une aide ventilatoire. Une évaluation nutritionnelle permet de dépister un manque alimentaire et de le corriger.

9- Tumeurs du cerveau

Qu'est-ce qu'une tumeur cérébrale ?

Tout d'abord qu'est-ce qu'une tumeur ?

Chaque cellule de l'organisme a un rôle et une durée de vie précis, qui dépendent de mécanismes de régulation complexes. Il arrive parfois que ces mécanismes soient perturbés, entraînant alors une croissance anarchique de cellules anormales qui vont former une tumeur. Les tumeurs ne sont pas toutes cancéreuses (ou malignes) mais peuvent aussi être bénignes.

Qu'est-ce qu'une tumeur cérébrale ?

Il s'agit de tumeurs développées au sein de la boîte crânienne. Il peut s'agir de **métastases**, secondaires à un autre cancer développé initialement hors du cerveau (cancer du sein, du poumon, du rein ou de la peau le plus souvent) ou bien de **tumeurs cérébrales primitives**, issues des cellules présentes normalement dans le système nerveux central.

Certaines de ces lésions sont non cancéreuses comme le **méningiome** (tumeur développée au dépend des « enveloppes » du cerveau ou méninge). Les méningiomes sont d'évolution lente mais certains peuvent être plus agressifs malgré leur caractère non cancéreux. Le **neurinome** est également une tumeur bénigne de l'enveloppe des nerfs.

Parmi les tumeurs cérébrales primitives cancéreuses, les **gliomes**, issus des cellules gliales (dont le rôle normalement est de « soutenir » et de « nourrir » les neurones) sont les plus fréquents. Les gliomes sont classés en 4 grades selon leur degré d'agressivité. Les gliomes de grade I concernent surtout les enfants et sont peu évolutifs. Les gliomes de grade II sont considérés comme relativement peu agressifs mais peuvent se transformer en gliomes plus invasifs de grade III (anaplasique) ou IV (glioblastome).

Il est à noter que les gliomes, bien que de nature cancéreuse, sont incapables d'entraîner des métastases hors du système nerveux.

Comment se manifestent-elles ?

Les symptômes cliniques sont très variables. Ils dépendent de la localisation de la tumeur, de sa taille et de sa vitesse d'évolution. Ils apparaissent le plus souvent de façon progressive (sur quelques semaines ou quelques mois) mais peuvent parfois être plus soudains.

On peut schématiquement considérer trois types de symptômes différents :

Céphalées liées à une augmentation de la pression à l'intérieur de la boîte crânienne (les maux de têtes sont inhabituels, persistants, résistant aux traitements antalgiques, souvent associés à des nausées ou des vomissements).

Crise d'épilepsie liée à une « irritation » de la surface du cerveau par la tumeur. Elles peuvent être généralisées (mouvement anormaux des 4 membres, perte de connaissance ...) ou partielles (mouvement ou sensation anormaux d'un membre, perte de contact avec automatismes moteurs...). Les symptômes débutent brutalement, disparaissent en quelques minutes et se reproduisent généralement de façon stéréotypée.

Signes neurologiques liés à la localisation de la tumeur. Ils correspondent à une altération du fonctionnement normal des neurones par la tumeur. Il peut s'agir de paralysies, de troubles de la parole ou de la vue, de troubles de l'équilibre ou encore de perturbation des fonctions intellectuelles (troubles du comportement, de la mémoire ...).

Aucun de ces symptômes n'est spécifique d'une tumeur cérébrale mais ils doivent amener à consulter son médecin traitant.

Quels moyens de diagnostic ?

Examen clinique

L'apparition de symptômes cliniques évocateurs permet de suspecter la présence d'une tumeur cérébrale. Le médecin réalise un examen clinique neurologique et, en cas de suspicion de tumeur, prescrit un examen d'imagerie cérébrale. Le patient peut alors être orienté vers différents médecins spécialistes (neurologues, neuro-radiologues, neuro-chirurgiens, neuro-oncologue....).

Examens d'imagerie

L'objectif est de « visualiser » la lésion tumorale, d'évaluer ses caractéristiques, de mesurer sa taille et son retentissement sur le cerveau sain.

Le **scanner cérébral**, pour des raisons pratiques, est souvent réalisé en premier lieu et peut être considéré comme un examen de débrouillage. **L'IRM cérébrale** est indispensable en cas de suspicion de tumeur. Cet examen est plus précis et plus informatif que le scanner. Certaines séquences d'IRM permettent d'obtenir des données supplémentaires sur le « comportement » de la tumeur (importance des vaisseaux, densité des cellules, retentissement métabolique) qui peuvent être utiles à la décision thérapeutique chez certains patients. Cependant aucun de ces examens ne permet d'affirmer avec certitude la nature exacte de la lésion.

Analyse d'un échantillon tumoral

Cette analyse est indispensable au diagnostic de certitude. Cela est d'autant plus important que le pronostic et le traitement sont très différents en fonction du type tumoral. Cette analyse permet de déterminer les caractéristiques précises de la tumeur.

L'échantillon tumoral est obtenu lors d'un geste chirurgical. Il peut s'agir d'une **biopsie** (prélèvement d'un échantillon tumoral par le neurochirurgien) ou d'une **exérèse**

chirurgicale (tout ou partie de la tumeur est retiré par le neurochirurgien). Le choix entre biopsie et exérèse dépend des caractéristiques de la tumeur évaluées sur l'IRM, et de l'évaluation du risque opératoire.

Quelle est la prise en charge ?

Il existe différents moyens de traiter une tumeur cérébrale : la chirurgie, la radiothérapie et la chimiothérapie. Ces trois approches peuvent éventuellement être associées. L'objectif est de stabiliser ou d'éliminer la tumeur, de réduire le risque de récurrence, d'améliorer ou de prévenir les symptômes liés à la tumeur.

Le choix de la stratégie thérapeutique ne repose pas sur le choix d'un médecin isolé mais fait l'objet d'une discussion pluridisciplinaire regroupant les différents spécialistes impliqués dans cette pathologie.

La chirurgie d'exérèse

L'objectif est d'enlever tout ou partie de la tumeur. Ce choix dépend de la nature de la tumeur et du risque opératoire (liés à la taille et à la localisation de la tumeur). Dans certains cas la chirurgie peut être le seul traitement nécessaire (certains méningiomes par exemple).

La radiothérapie

Elle est indiquée pour certaines tumeurs (cancéreuses ou bénignes). Le principe consiste à détruire les cellules tumorales par le biais de rayons ionisants. La radiothérapie se déroule le plus souvent sur une période de quelques semaines à raison d'une séance par jour. Dans certains cas une radiothérapie dite stéréotaxique (on parle aussi de radio chirurgie) peut être proposée sur les lésions de petit volume: une dose plus importante est délivrée de façon extrêmement précise sur la lésion tumorale en une séance.

La chimiothérapie

La chimiothérapie est proposée dans certains cas, seule ou associée à la radiothérapie. Certaines chimiothérapies sont administrées par voie orale, d'autres par voie veineuse. La tolérance dépend de la drogue utilisée mais de nombreux progrès ont été faits dans ce domaine sur les dernières années. Dans certains cas un traitement dit « ciblé » peut être proposé : il s'agit de traitement ciblant particulièrement une caractéristique spécifique de la tumeur ou de son environnement (par exemple empêchant les vaisseaux sanguins tumoraux de se développer).

FAQ

Quelles sont les causes des tumeurs du cerveau ?

Les causes sont mal connues. Le rôle de certains facteurs d'environnement, de certaines substances chimiques (notamment certains pesticides) peut être discuté.

Est-ce héréditaire ?

Dans la grande majorité des cas les tumeurs cérébrales ne sont pas héréditairement transmissibles. Il existe cependant certaines mutations héréditaires, rares, prédisposant à quelques cancers. Ces patients (ainsi que d'autres membres de leur famille) peuvent être atteints de plusieurs cancers différents (dont des tumeurs cérébrales). Certaines tumeurs bénignes peuvent également survenir dans le cadre d'une pathologie héréditaire (responsable d'autres symptômes généralement) comme les neurinomes dans la neurofibromatose.

Peut-on travailler lorsque l'on est atteint de cette pathologie ?

Les symptômes liés à la pathologie, la fatigue et les effets secondaires liés au traitement perturbent la vie professionnelle et le plus souvent un arrêt de travail est nécessaire. Cet arrêt de travail n'est pas obligatoire, dans certains cas les symptômes cliniques sont modérés, et il est possible (pour les patients qui le souhaitent) de poursuivre une activité professionnelle au cours du traitement.

A l'issue des traitements le retour à la vie professionnelle dépendra de la persistance de signes cliniques ou de séquelles (liés à la maladie elle-même ou au traitement). Dans ce cas une reconnaissance comme travailleur handicapé peut être demandée.

Peut-on conduire lorsque l'on est atteint d'une tumeur cérébrale ?

Le diagnostic de tumeur cérébrale n'entraîne pas, en lui-même, une incapacité à conduire. Par contre le code de la route fixe des listes d'incapacité physiques incompatibles avec la conduite et notamment les troubles de la vision, les troubles de l'équilibre, l'épilepsie ... (liste non exhaustive). Dans ce cas le patient doit faire une demande auprès de la commission du permis de conduire de la préfecture pour faire évaluer ses capacités à la conduite.

10- Troubles du sommeil

Le sommeil normal

Le sommeil est une activité physiologique nécessaire au fonctionnement vital de l'organisme. Il se caractérise par une suspension de la conscience, alternant avec les périodes d'éveil, et est associé à une régulation de toutes les fonctions physiologiques (respiratoire, cardiovasculaire, thermorégulatrice, endocrinienne...) et la survenue de rêves.

C'est un processus à la fois passif (cessation de l'éveil) et actif (nécessité de l'activation de certaines structures du cerveau et intervention de neuromédiateurs pour que survienne l'endormissement). L'alternance veille/sommeil est synchronisée sur 24 heures selon un rythme dit « circadien » par une « horloge interne ».

Le sommeil est organisé en environ cinq cycles de 90 à 100 minutes. Chaque cycle est composé d'une alternance de sommeil lent (SL), puis de sommeil paradoxal (SP) ou rapide encore appelé sommeil des rêves. Le sommeil lent comporte 4 stades de profondeur croissante caractérisé par un ralentissement de plus en plus important de l'activité cérébrale, et des ondes lentes à l'enregistrement EEG. Le sommeil paradoxal doit son nom à une activité cérébrale électrique rapide et des mouvements oculaires incessants alors que le relâchement musculaire est maximal. Les 1ers cycles de la nuit sont plus riches en SL profond, alors que les derniers ont une plus grande proportion de SP, donc de rêves.

Nous dormons en moyenne à l'âge adulte, sept à huit heures par nuit (1/3 de notre temps), néanmoins de manière normale la durée pour se sentir en forme, peut varier de quatre à dix heures selon les individus. Le sommeil est réparti chez l'adulte en une seule période qui coïncide en général avec la nuit.

Chez le nouveau-né et le nourrisson, le sommeil est beaucoup plus prolongé (2/3 du temps) et est également fractionné en plusieurs périodes, cette fragmentation disparaissant avec la croissance. Une fragmentation est également fréquemment rencontrée chez la personne âgée, expliquant en partie la fréquence des plaintes à cet âge.

L'appréciation du sommeil se fait sur le plan quantitatif mais également qualitatif. Les raisons des perturbations du sommeil dans la vie quotidienne sont nombreuses, travail de nuit ou posté, siestes prolongées, bruit, augmentation thermique externe (température trop élevée de la chambre) ou interne (fièvre), prises d'excitants (caféine, alcool...), anxiété, mais également de nombreuses maladies ou certains médicaments.

Les troubles du sommeil

Les insomnies : Les plaintes les plus fréquentes sont représentées par les insomnies (retard à l'endormissement, réveils nocturnes, réveil précoce..) et un quart des gens se plaignent de leur sommeil. Ces troubles entraînent fréquemment des problèmes de somnolence dans la journée. Le recours à l'automédication est fréquent amenant souvent à une escalade thérapeutique alors que les hypnotiques ne sont qu'une partie de la solution. Il est probable également que de nombreuses plaintes surviennent alors que les besoins physiologiques en sommeil sont couverts, en particulier pour les « petits dormeurs ».

L'excès de sommeil : A l'inverse certains se plaignent d'un excès de sommeil diurne et/ou nocturne pouvant être en lien avec une maladie spécifique du sommeil : hypersomnie idiopathique, narcolepsie cataplexie (maladie de Gélineau), associant des endormissements irrésistibles dans la journée et des chutes brutales du tonus sans perte de connaissance lors des émotions...Ces pathologies sont importantes à prendre en compte, notamment du fait de leurs retentissements sur la vie quotidienne et de leurs risques potentiels d'accidents. Elles sont très certainement sous diagnostiquées alors que des traitements médicamenteux existent.

Le sommeil peut également s'accompagner d'autres troubles tels que ronflements, apnées, impatiences ou mouvements périodiques des membres inférieurs responsables d'un sommeil de mauvaise qualité et également d'une somnolence diurne. Le syndrome d'apnées du sommeil entraîne également un retentissement plus général, particulièrement cardio-

vasculaire avec HTA et troubles du rythme cardiaque. Dans les deux cas, une prise en charge spécifique doit être proposée.

Troubles du rythme veille/sommeil : Ces perturbations peuvent survenir lors des épisodes de décalage horaire lors du travail posté ou lors des anomalies de synchronisation veille/sommeil sur les 24 heures avec possibilité d'avance de phase ou beaucoup plus souvent de retard de phase : le sommeil est décalé avec endormissement et lever très tardif, difficilement compatible avec une vie sociale normale.

Les parasomnies sont caractérisées par des manifestations paroxystiques lors des différents stades de sommeil : somniloquie (parler pendant le sommeil), rythmiques nocturne (balancements) et crampes nocturnes lors de la transition veille/sommeil, **terreurs nocturnes et somnambulisme** (déambulation) lors du sommeil lent profond, **cauchemars** lors du sommeil paradoxal et bruxisme (grincement de dents) lors du sommeil lent léger. Elles sont assez facilement identifiables et ne justifient pour la plupart d'aucune prise en charge particulière.

Prise en charge

Beaucoup de ces troubles peuvent être pris en charge en consultation simple. Dans ces cas, il faut noter l'importance de l'interrogatoire précisant l'ancienneté des troubles, leur description exacte, les antécédents personnels et familiaux, de l'examen clinique, de la tenue d'un agenda du sommeil, le plus souvent sur un mois.

11- Infection du système nerveux

Qu'est-ce qu'une infection du système nerveux ?

Il existe de nombreuses sortes d'infections du système nerveux en fonction du germe et du type d'atteinte.

Parmi les plus fréquentes : le zona, les méningites, la maladie de Lyme, les abcès du cerveau, les complications neurologiques des immunodépressions, la tuberculose du système nerveux, la neurosyphilis, l'infection par le VIH, etc.

Les infections les plus graves sont heureusement moins fréquentes. Ce sont entre autres les encéphalites, dont fait partie la rage, le tétanos, les encéphalopathies spongiformes comme la maladie de Creutzfeldt-Jakob qui est toujours mortelle.

Toutes les composantes du système nerveux peuvent être touchées par une maladie infectieuse : nerfs des membres ou de la tête, moelle épinière, encéphale, cervelet et tronc cérébral, vaisseaux et méninges. Certains agents infectieux touchent plus spécifiquement les nerfs périphériques comme par exemple le zona, très fréquent, ou le bacille de Hansen, agent de la lèpre. De même le virus de la varicelle pour le cervelet, ou le virus herpès simplexe pour l'encéphale. Les méningites bactériennes sont le plus souvent dues au méningocoque chez l'enfant et l'adulte jeune, ou au pneumocoque chez le sujet plus âgé ou alcoolique. Les

méningites virales, souvent épidémiques, sont dues dans 90% des cas aux entérovirus (virus commun du tube digestif) et restent bénignes. Des atteintes parasitaires ou fongiques (champignons) sont aussi possibles mais touchent surtout les habitants des pays tropicaux ou les sujets immunodéprimés.

Comment se manifeste une infection du système nerveux ?

Les manifestations associent de manière extrêmement variée et plus ou moins affirmée des symptômes et signes infectieux (fièvre, frissons, altération de l'état général) et des symptômes et signes neurologiques localisés (paralysies par exemple) ou diffus (trouble de conscience, céphalées, crises épileptiques). Une méningite à méningocoque se manifeste par une septicémie suraiguë potentiellement mortelle alors qu'un zona intercostal entraîne des démangeaisons et douleurs et une éruption localisées sans syndrome infectieux général. Il faut savoir que toutes les maladies infectieuses peuvent avoir une présentation atypique, inhabituelle, trompeuse, et justifier de nombreuses explorations avant de pouvoir en assurer le diagnostic et permettre la mise en route d'un traitement adapté.

Comment fait-on le diagnostic ?

Les méthodes utilisées pour faire le diagnostic d'une infection du système nerveux sont nombreuses. Elles comportent principalement la recherche de l'agent infectieux responsable par l'étude bactériologique du liquide céphalorachidien (LCR).

Celle-ci nécessite de pratiquer une ponction lombaire. La réponse immunologique spécifique de l'infection est analysée par des prises de sang orientées (sérologies). Compte tenu de la diversité des agents infectieux possibles les recherches sont orientées par l'interrogatoire pour reconstituer les situations récentes à risque de contamination bactérienne, virale, ou autre, par l'analyse des antécédents personnels (faiblesse des défenses immunitaires ?) et par les manifestations cliniques neurologiques ou générales. Des examens particuliers sont parfois nécessaires comme la ponction-biopsie d'un abcès, des dosages de protéines du LCR en cas de suspicion de maladie de Creutzfeldt-Jakob, ou des prélèvements d'autres sites potentiellement infectés (sinus, oreille moyenne, peau, ganglions, bronches, etc.). Une collaboration étroite du neurologue avec les microbiologistes est indispensable au succès de la mise en évidence de l'agent infectieux en cause.

Quelle est la prise en charge ?

La prise en charge d'une infection du système nerveux dépend du type et de la gravité de l'infection. Une méningite bactérienne est une urgence diagnostique et thérapeutique. Le traitement repose sur les antibiotiques adaptés au germe.

Une infection virale herpétique ou le zona justifient un traitement antiviral spécifique. De même une tuberculose, une maladie de Lyme, une neurosyphilis justifient des schémas thérapeutiques particuliers. Le succès du traitement doit être vérifié, ce qui nécessite une surveillance rapprochée et souvent des examens complémentaires de contrôle. La collaboration du neurologue avec les autres disciplines concernées, notamment l'infectiologie, est souvent nécessaire au choix et à la bonne conduite du traitement.

Les symptômes associés imposent souvent une prise en charge particulière, notamment les crises épileptiques et les troubles de conscience qui peuvent imposer une hospitalisation en milieu de réanimation.