



HAL
open science

**Application des recommandations de la Haute Autorité
de Santé dans la prise en charge pluridisciplinaire des
patients atteints de sclérose latérale amyotrophique dans
les Hauts-de-France : constat et analyse, étude
CHARECO**
Camille Rapior

► **To cite this version:**

Camille Rapior. Application des recommandations de la Haute Autorité de Santé dans la prise en charge pluridisciplinaire des patients atteints de sclérose latérale amyotrophique dans les Hauts-de-France : constat et analyse, étude CHARECO. Médecine humaine et pathologie. 2021. dumas-03531499

HAL Id: dumas-03531499

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03531499v1>

Submitted on 18 Jan 2022

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



Année 2021

Université de Picardie Jules Verne

Faculté de Médecine d'Amiens

Numéro de thèse : 2021 - 171

**Application des recommandations de la Haute Autorité de Santé
dans la prise en charge pluridisciplinaire des patients atteints de
Sclérose Latérale Amyotrophique dans les Hauts-de-France :
constat et analyse.
Etude CHARECO.**

THESE POUR LE DOCTORAT DE MEDECINE (DIPLOME D'ETAT)
SPECIALITE : **MEDECINE PHYSIQUE ET DE READAPTATION**

Présentée et soutenue publiquement le Vendredi 08 Octobre 2021

Par **Madame Camille RAPIOR**

Née le 29/03/1994

Sous la direction de Madame la Docteure DUCHOSSOY Charline

Président du jury : Monsieur le Professeur SZURHAJ William

Membres du jury : Monsieur le Professeur TIFFREAU Vincent

Monsieur le Professeur PAGE Cyril

Monsieur le Docteur MERLE Philippe-Edouard

REMERCIEMENTS

A mon président du jury,

Monsieur le Professeur William SZURHAJ,

Professeur des Universités – Praticien Hospitalier (Physiologie)

Chef du Service de Neurophysiologie Clinique.

Vous me faites l'honneur d'accepter de présider ce travail qui me tenait beaucoup à cœur.

Je vous remercie pour l'intérêt que vous avez apporté à mon travail.

Je vous prie de bien vouloir accepter mes plus sincères remerciements et mon plus grand respect.

A mes juges,

Monsieur le Professeur Vincent TIFFREAU,

Professeur des Universités – Praticien Hospitalier (MPR)

Chef du Service de Médecine Physique et de Réadaptation du CHRU de Lille, hôpital Swynghedauw.

Je vous remercie de me faire l'honneur d'être membre du jury de cette thèse.

Je suis très reconnaissante de l'intérêt et de l'aide que vous avez apporté à mon travail.

Merci de m'avoir accueillie au sein même de votre service pour me permettre d'inclure les patients et de faire le déplacement depuis Lille pour juger mon travail.

Merci de nous apporter votre savoir et vos compétences en MPR.

Monsieur le Professeur Cyril PAGE,

Professeur des Universités – Praticien Hospitalier (Oto-Rhino-Laryngologie et Chirurgie de la face et du cou)

Chef du Pôle des 5 Sens

Chef du Service d'ORL et de Chirurgie de la Face et du Cou

Je vous remercie de me faire l'honneur de juger mon travail.

Merci de l'intérêt que vous portez à mon travail, la MPR ne vous est pas inconnue.

Merci pour la qualité des cours d'anatomie que vous nous avez enseigné, et avec le sourire.

Monsieur le Docteur Philippe-Edouard MERLE,

Praticien Hospitalier (Physiologie)

Je vous remercie de l'intérêt que vous portez à mon travail et, en particulier, de l'intérêt que vous portez à la Sclérose Latérale Amyotrophique.

Merci d'accompagner et de prendre soin de ces patients au quotidien. Lors de mes inclusions, les patients me rapportaient beaucoup de reconnaissance à votre égard.

Pour cela, veuillez trouver ici l'expression de ma profonde reconnaissance.

A ma directrice de thèse,
Madame la Docteure Charline DUCHOSSOY,
Praticien Hospitalier (MPR)

Charline,

Tout d'abord merci pour l'enseignement et la rigueur sans égal que tu m'as apporté, alors que je n'étais qu'une toute petite interne. Merci de m'avoir encouragée quand je doutais, rassurée quand j'angoissais, enlacée quand je pleurais.

Merci d'avoir partagé avec moi, depuis le début, l'envie de se battre jusqu'au bout pour réaliser ce travail. Merci pour ton encadrement, ta disponibilité et tes mots rassurants.

Mais aussi, merci d'être la femme que tu es. Forte et pleine de valeurs et de convictions que personne ne pourra jamais t'enlever. Merci pour ta bonne humeur et tes pensées positives qui font du bien.

Je te souhaite tout le bonheur que tu mérites.

Dans le cadre de ce travail, je tiens également à remercier :

L'ensemble des patients qui ont accepté de participer à cette étude et qui m'ont donné l'envie de travailler sur ce sujet.

Le Docteur Véronique DANEL, qui m'a activement aidée dans ce travail, en incluant l'ensemble des patients provenant du CHRU de Lille.

TABLE DES MATIERES

LISTE DES ABREVIATIONS	11
INTRODUCTION	12
I. DEFINITION	12
II. EPIDEMIOLOGIE DE LA SLA	12
III. PHYSIOPATHOLOGIE ET PRESENTATION CLINIQUE DE LA SLA	13
A. Les mécanismes physiopathologiques	13
B. Les différents types de SLA	14
1. La forme classique de SLA (70% des cas)	14
2. La SLA avec démence fronto-temporale : SLA FDT (5-15% des cas)	15
3. La forme bulbaire isolée (5% des cas)	15
4. Les phénotypes restreints et rares de SLA (13% des cas)	15
C. Les formes familiales de SLA	16
IV. DIAGNOSTIC DE LA SLA	16
V. PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE DE LA SLA	17
A. Historique de l'évolution des pratiques professionnelles dans la SLA	17
B. Traitements médicamenteux :	19
C. Traitements symptomatiques	19
1. Dysfonction ventilatoire	19
2. Troubles nutritionnels	20
3. Signes pseudo-bulbaires	20
4. Autres déficiences et prises en soins liées à la SLA	20
5. Incapacités et restrictions de participation	22
D. Prise en charge multidisciplinaire et qualité de vie	22
1. Parcours de soins	23
2. Qualité de vie	24
VI. OBJECTIFS DE L'ETUDE	24
MATERIEL ET METHODE	25
I. PATIENTS	25
A. Critères d'inclusion	25
B. Critères d'exclusion	25
II. DEROULEMENT DE L'ETUDE	26
III. CRITERES DE JUGEMENT	27
A. Critère de jugement principal	27
B. Critères de jugement secondaires	28
IV. ANALYSES STATISTIQUES	28

RESULTATS	29
I. POPULATION	29
II. RESULTATS CONCERNANT LE CRITERE DE JUGEMENT PRINCIPAL	31
A. Application globale des recommandations de pratique professionnelles	31
B. Variables en lien avec le taux d'application global des recommandations de pratiques professionnelles	31
III. RESULTATS DES CRITERES DE JUGEMENT SECONDAIRES	33
A. Facteurs influençant l'application des recommandations de pratiques professionnelles selon ses différentes sous-parties	33
1. Application des RBP sur le plan médical, rééducatif et concernant l'accompagnement médico-social	33
2. Variables en corrélation avec l'application des RBP médicales, rééducatives et concernant l'accompagnement médico-social	37
B. Facteurs influençant la qualité de vie des patients	40
1. Qualité de vie des patients de notre étude	40
2. Variables en corrélation avec la qualité de vie des patients	41
DISCUSSION	42
I. INTERETS ET LIMITES DE L'ETUDE	42
A. Intérêts	42
B. Limites	43
II. RESULTATS DE L'ETUDE	44
A. Caractéristiques de la population étudiée	44
B. Sévérité de la SLA et prise en charge	44
C. Freins à l'application des RBP	45
1. Manque de prise en charge en pneumologie	45
2. Insuffisance de prise en charge rééducatrice	46
2.1. Manque de soutien psychologique	46
2.2. Manque de kinésithérapie respiratoire	46
2.3. Manque de rééducation orthophonique et de suivi nutritionnel	47
2.4. Insuffisance de contact avec l'ergothérapeute	47
3. Insuffisance d'accompagnement par l'équipe de soins palliatifs	48
D. Leviers à l'application des RBP	49
1. Supplémentation de la fonction de ventilation	49
2. Forme bulbaire de la maladie	49
3. Suivi en centre de référence SLA	49
4. Suivi par un médecin de MPR et place de la rééducation	50
E. Qualité de vie des patients atteints de SLA	51
III. PERSPECTIVES DE L'ETUDE	53

CONCLUSION	54
ANNEXE n°1	62
ANNEXE n°2	67
ANNEXE n°3 : Supports de recueil de données	69
- QUESTIONNAIRE DE QUALITE DE VIE QoL-NMD V1.0	69
- GRILLE DE RECEUIL DE DONNEES (AUDIT)	75
- SCORE ALSFRS-R, French version	80
- SCORE DE RANKIN modifié	82
ANNEXE n°4 : Diagnostics différentiels de la SLA	82
ANNEXE n°5 : Nouveaux critères diagnostiques de la SLA (2020)	83

LISTE DES ABREVIATIONS

ALSFRS-R = Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale	IMC = Indice de Masse Corporelle
ANOVA = Analysis Of Variance	M = Moyenne
ARS = Association pour la Recherche sur la SLA	MDPH = Maison Départementale des Personnes Handicapées
AS = Assistante Sociale	MNM/NMD = Maladie NeuroMusculaire / Neuromuscular Disease
CHRU = Centre Hospitalier Régional Universitaire	MPR = Médecine Physique et de Réadaptation
CHU = Centre Hospitalier Universitaire	NC = Non Concerné
CVF = Capacité Vitale Forcée	ORL = Oto-Rhino-Laryngologiste
DA = Directives Anticipées	PBP = Progressive Bulbar Palsy
DGOS = Direction Générale de l'Offre de Soins	PEC = Prise En Charge
DHOS = Direction de l'Hospitalisation et de l'Organisation des Soins	P_{Imax} = Pression Inspiratoire Maximale
DMP = Dossier Médical Partagé	PLS = Primary Lateral Sclerosis
DNA = Acide DésoxyriboNucléique	PNDS = Protocole National de Diagnostic et de Soins
DPA = Dossier Patient	PMA = Progressive Muscular Atrophy
DS = Déviation Standard	QoL-NMD Score = Neuro-muscular Disease Quality Of Life Score
EFNS = European Federation of Neurological Societies	RBP = Recommandations de Bonne Pratique
EFR = Explorations Fonctionnelles Respiratoires	RCP = Réunion de Concertation Pluridisciplinaire
EMG = ElectroMyoGramme	RNA = RiboNucleic Acid
ES = Enquête soignant	SLA = Sclérose Latérale Amyotrophique
FILSLAN = Filière de Santé Maladies SLA et Maladie du motoneurone	SLA FDT = Sclérose Latérale Amyotrophique avec Démence Fronto-Temporale
GPE = Gastrostomie Percutanée Endoscopique	SNIP = Sniff Nasal Inspiratory Pressure
HAS = Haute Autorité de Santé	SNG = Sonde Naso-Gastrique
HDJ = Hôpital De Jour	SPSS = Statistical Package for the Social Sciences
HERV-K = Rétrovirus Endogène Humain K	TDP-43 = TAR DNA-binding Protein 43
HSP = Heat Shock Proteins	VNI = Ventilation Non Invasive

INTRODUCTION

I. Définition

La Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA), également appelée maladie de Charcot ou maladie de Lou Gehrig aux États-Unis, est une affection motrice pure, liée à une dégénérescence progressive du neurone moteur central et du neurone moteur périphérique dans le territoire bulbaire et/ou spinal. Elle se manifeste par une paralysie d'évolution progressive des muscles de la commande volontaire uniquement (épargne des muscles lisses, oculomoteurs et périnéaux). Son évolution est systématiquement défavorable (1).

II. Epidémiologie de la SLA

La sclérose latérale amyotrophique appartient au groupe des maladies rares (nombre de cas < 1/2000) (2) et représente la plus fréquente des maladies du motoneurone de l'adulte. En Europe, son incidence est estimée à 2.08 patients pour 100 000 habitants par an, la prévalence est estimée à 5.40 patients pour 100 000 habitants. Dans la population européenne, la moyenne d'âge à l'apparition des symptômes est de 65 ans pour la forme sporadique et de 55 ans pour la forme familiale (3,4). En France, son incidence est en augmentation progressive, actuellement estimée à environ 2.5 nouveaux cas par an pour 100 000 habitants, quand sa prévalence est de 6 000 patients avec une faible prépondérance masculine (sex ratio de 1.5/1) (5).

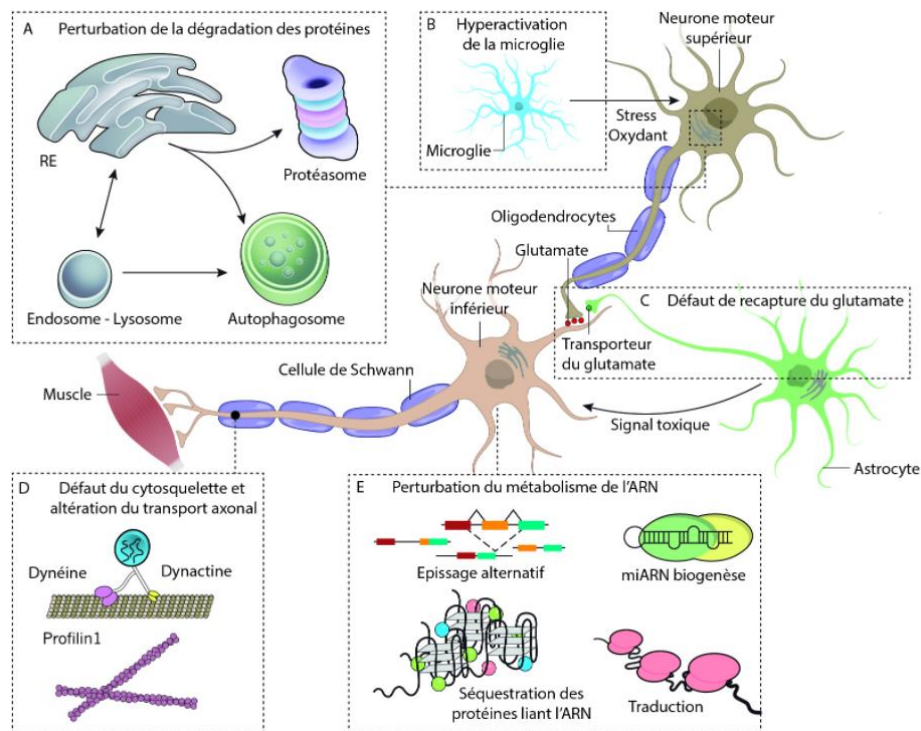
La maladie de Charcot évolue inéluctablement vers une défaillance respiratoire par atteinte diaphragmatique, la plus souvent responsable du décès du patient à 36 mois en moyenne après le début des symptômes (4,6,7). Les fausses routes sur troubles de déglutition sont également responsables de décès. Les facteurs prédictifs de survie seraient la trachéotomie (qui permettrait une durée de vie supérieure à 5 ans après le diagnostic) (7), la ventilation par pression non invasive (VNI) (6,8), la gastrostomie (GPE) (9), le sexe masculin, la forme spinale de la maladie (7,10), un délai de diagnostic plus long (7), une prise en charge (PEC) multidisciplinaire (11,12), un âge jeune au diagnostic (13,14), un score ALSFRS-R initial élevé (14), un indice de masse corporel (IMC) élevé (7,13,14). Quant aux facteurs influençant négativement la survie, ils seraient composés des comorbidités respiratoires ou génito-urinaires (15), de la présence de troubles cognitifs ou de syndrome dépressif (7,16), d'une concentration plus élevée de polluants organiques dans le plasma (7,17) et d'une perte de poids au diagnostic (7,18).

III. Physiopathologie et présentation clinique de la SLA

A. Les mécanismes physiopathologiques

La SLA est une pathologie neurodégénérative atteignant spécifiquement le motoneurone central et périphérique commandant les muscles volontaires striés, conduisant à l'apparition progressive et inévitable d'un déficit moteur touchant les membres, le diaphragme et les muscles labio-glosso-pharyngo-laryngés, entre autres (19).

Le mécanisme responsable de la neurodégénérescence n'est pas encore complètement compris. Plusieurs processus moléculaires et cellulaires semblent être impliqués (toxicité excitatrice du glutamate, agrégation anormale de TDP-43, dysfonction mitochondriale, dégradation protéique, stress oxydatif, hypermétabolisme, inflammation, toxicité virale avec notamment expression de HERV-K ...), (4,20,21). Des facteurs de risques génétiques ont été mis en évidence dont 30 gènes associés aux SLA familiales, dont les plus communs sont *C9orf72* (40%), *SOD1* (20%), *FUS* (1-5%) et *TARBDP* (1-5%), (22), [Figure 1]. Des facteurs de risques environnementaux seraient également impliqués dans le processus de développement de la pathologie, tels que le contact avec des neurotoxines cyanobactériennes, l'activité physique, le tabagisme, le contact avec certains pesticides ou des radiations électromagnétiques (7,23). Ainsi, la neurodégénérescence dans la SLA serait un mécanisme à plusieurs étapes avec plusieurs mécanismes intriqués (24).



[Figure 1] Schéma explicatif de la physiopathologie de la SLA

La variabilité génétique et des facteurs environnementaux suspectés expliquent probablement la diversité des formes de la maladie, que nous détaillons ci-dessous.

B. Les différents types de SLA

On distingue plusieurs formes de SLA (4,25–27) [Figure 2].

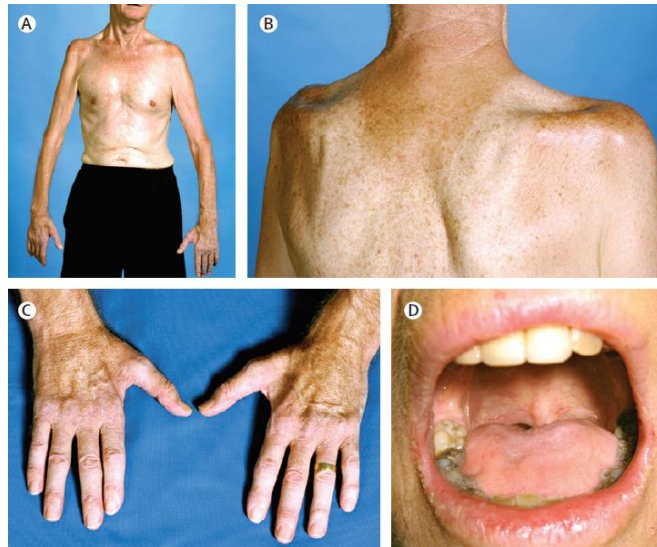
1. La forme classique de SLA (70% des cas)

La forme de SLA classique est constituée de deux composantes : la forme spinale et la forme bulbaire.

La **forme spinale** de SLA (66% des cas de forme classique) est responsable d'un déficit moteur progressif des quatre membres, avec un début tantôt brachial tantôt au membre inférieur. On peut noter la survenue de fasciculations, parfois associées à des douleurs ou des crampes. La plainte initiale du patient peut être un lâchage d'objets, une gêne ou fatigabilité à la marche, des troubles de l'équilibre ou la survenue de chutes. Une hypertonie spastique peut également se développer, signe reflétant l'atteinte du motoneurone central. L'atteinte motrice apparaît le plus souvent asymétrique avec une amyotrophie associée, responsable d'une perte de poids [Figure 2] (27). La plupart des patients développeront progressivement une symptomatologie respiratoire avec dyspnée d'effort puis de repos, associée à une altération de la gazométrie en lien avec une insuffisance respiratoire par dysfonction diaphragmatique.

La **forme bulbaire** de SLA (33% des cas de forme classique) se manifeste essentiellement par des signes pseudobulbaires dominés par une dysarthrie qui peuvent entraver l'intelligibilité du discours. Cette forme peut également comporter des troubles de déglutition responsables de fausses routes, parfois d'emblée à la salive. Dans ce cas, le patient présente le plus souvent une altération des praxies buccolingofaciales associée à une amyotrophie linguale et à un déficit de contraction du voile du palais [Figure 2]. De plus, on pourra retrouver dans ce cas une hypersialorrhée associée.

Les deux composantes précédemment citées peuvent se succéder ou survenir simultanément, avec une progression quasi-constante vers une **forme complète**, couplant les manifestations des formes spinales et bulbaires.



[Figure 2] : Photographies montrant des caractéristiques cliniques de la fonte musculaire chez les patients atteints de SLA.

- (A) Amyotrophie à prédominance proximale et symétrique des membres supérieurs entraînant un déficit d'antéflexion et d'abduction des épaules (ALS « Fail-arm »)
- (B) Fonte musculaire des muscles supra et infra-épineux dans les fosses sus et sous-épineuses, associée à une fonte musculaire du deltoïde entraînant un risque de subluxation de l'articulation gléno-humérale.
- (C) Aspect de « main de singe » liée à une amyotrophie prédominante de la loge thénar ainsi que des muscles interosseux dorsaux.
- (D) Amyotrophie linguale, prédominante dans la SLA avec atteinte bulbaire. Déficit de contraction du voile du palais associé.

2. La SLA avec démence fronto-temporale : SLA FDT (5-15% des cas)

La SLA FDT se manifeste par une atteinte bulbaire et/ou spinale associée à une atteinte cognitive et/ou comportementale (apathie, diminution de la sympathie, démence sémantique). Il s'agit d'une association avec la démence fronto-temporale, en lien notamment avec une atteinte du gène *C9orf72* (répétition d'expansions) (4).

3. La forme bulbaire isolée (5% des cas)

La SLA avec atteinte bulbaire isolée est essentiellement marquée par une dysarthrie spastique et des troubles de déglutition, associés à une labilité émotionnelle.

4. Les phénotypes restreints et rares de SLA (13% des cas)

Les phénotypes restreints de SLA sont les suivants : la paralysie bulbaire progressive (PBP : Progressive Bulbar Palsy), le déficit des membres supérieurs ou le déficit des membres inférieurs (Fail arm ou Fail leg syndrome), l'atrophie musculaire progressive (PMA :

progressive muscular atrophy) et la sclérose latérale primitive (PLS : Primary Lateral Sclerosis) (28). L'ensemble de ces pathologies peuvent évoluer vers une SLA.

Les phénotypes rares de SLA (3% des cas) sont responsables d'une cachexie et d'une atteinte spécifiquement du diaphragme et des muscles du cou.

C. Les formes familiales de SLA

Chez les patients atteints de SLA, 10 à 20% des patients présentent une histoire familiale (au 1^{er} ou 2nd degré) de SLA ou de DFT. Parmi ceux-ci, 4 gènes sont retrouvés à 70% des cas : *C9orf72*, *TARDBP* (encoding TAR DNA-binding protein 43, TDP43), *SOD1* (encoding superoxide dismutase) and *FUS* (encoding RNA-binding protein FUS) (25,29). Cependant, les critères diagnostiques permettant d'identifier les formes familiales de SLA ne sont pas encore bien définis à l'heure actuelle.

La diversité des formes cliniques de SLA rend complexe le diagnostic de la pathologie. C'est ce que nous détaillons ci-dessous.

IV. Diagnostic de la SLA

La présentation clinique hétérogène et la variabilité de la vitesse de progression rend le diagnostic de SLA difficile et souvent retardé. Par ailleurs, aucun test diagnostique n'existe à ce jour pour confirmer de façon certaine la maladie (4,30).

Le diagnostic de SLA nécessite en effet la mise en évidence d'une atteinte dégénérative du moto-neurone périphérique, d'une dégénérescence du moto-neurone central et d'une extension progressive de la symptomatologie d'une région à l'autre. Ceci en l'absence d'une autre pathologie pouvant expliquer la clinique (31). Il existe ainsi de multiples diagnostics différentiels à la SLA qu'il est nécessaire de rechercher [Annexe 4] (11,27).

A défaut d'un test de diagnostic unique, plusieurs critères diagnostiques ont été élaborés. Il s'agit des critères de El Escorial (ou Airlie House) publiés en 1994 et révisés en 2000 (30–32) [Figure 3], les critères d'Awaji-Shima publiés en 2008, présentant une meilleure sensibilité (33–36) [Figure 4] et de nouveaux critères proposés en 2020 afin de restreindre le nombre de catégories de SLA en une seule entité diagnostique [Annexe 5] (37–41).

Tableau 2 – Critères de l'El Escorial révisé ou de l'Airlie House (Brooks et al., 2000).

SLA certaine	Atteinte du NMc et du NMP dans au moins 3 régions anatomiques
SLA probable	Atteinte du NMc et du NMP dans au moins 2 régions anatomiques
SLA probable étayée par les examens complémentaires	Atteinte du NMc et du NMP dans 1 territoire ou atteinte du NMc dans ET Signes ENMG d'atteinte du NMP dans 2 territoires
SLA possible	Atteinte du NMc et du NMP dans au moins 1 seule région anatomique ou atteinte du NMc dans 2 régions ou Atteinte du NMP au-dessus des signes d'atteinte du NMc

SLA : sclérose latérale amyotrophique ; NMc : neurone moteur central ; NMP : neurone moteur périphérique.

*[Figure 3]. Critères de l'EL Escorial révisés***Tableau 3 – Les critères d'Awaji-Shima (De Carvalho et al., 2008).**

SLA certaine	Signes cliniques ou ENMG d'atteinte du NMP et de signes cliniques d'atteinte du NMc dans 3 territoires
SLA probable	Signes cliniques ou ENMG d'atteinte du NMP et de signes cliniques d'atteinte du NMc dans 2 territoires avec présence de signes d'atteinte du NMc au-dessus de l'atteinte du NMP
SLA possible	Signes cliniques ou ENMG d'atteinte du NMP et de signes cliniques d'atteinte du NMc dans 2 territoires Ou Signes cliniques d'atteinte du NMc dans 2 territoires Ou Signes cliniques ou ENMG d'atteinte du NMP au-dessus de l'atteinte du NMc

SLA : sclérose latérale amyotrophique ; NMc : neurone moteur central ; NMP : neurone moteur périphérique.

[Figure 4] : les critères d'AWAJI-SHIMA

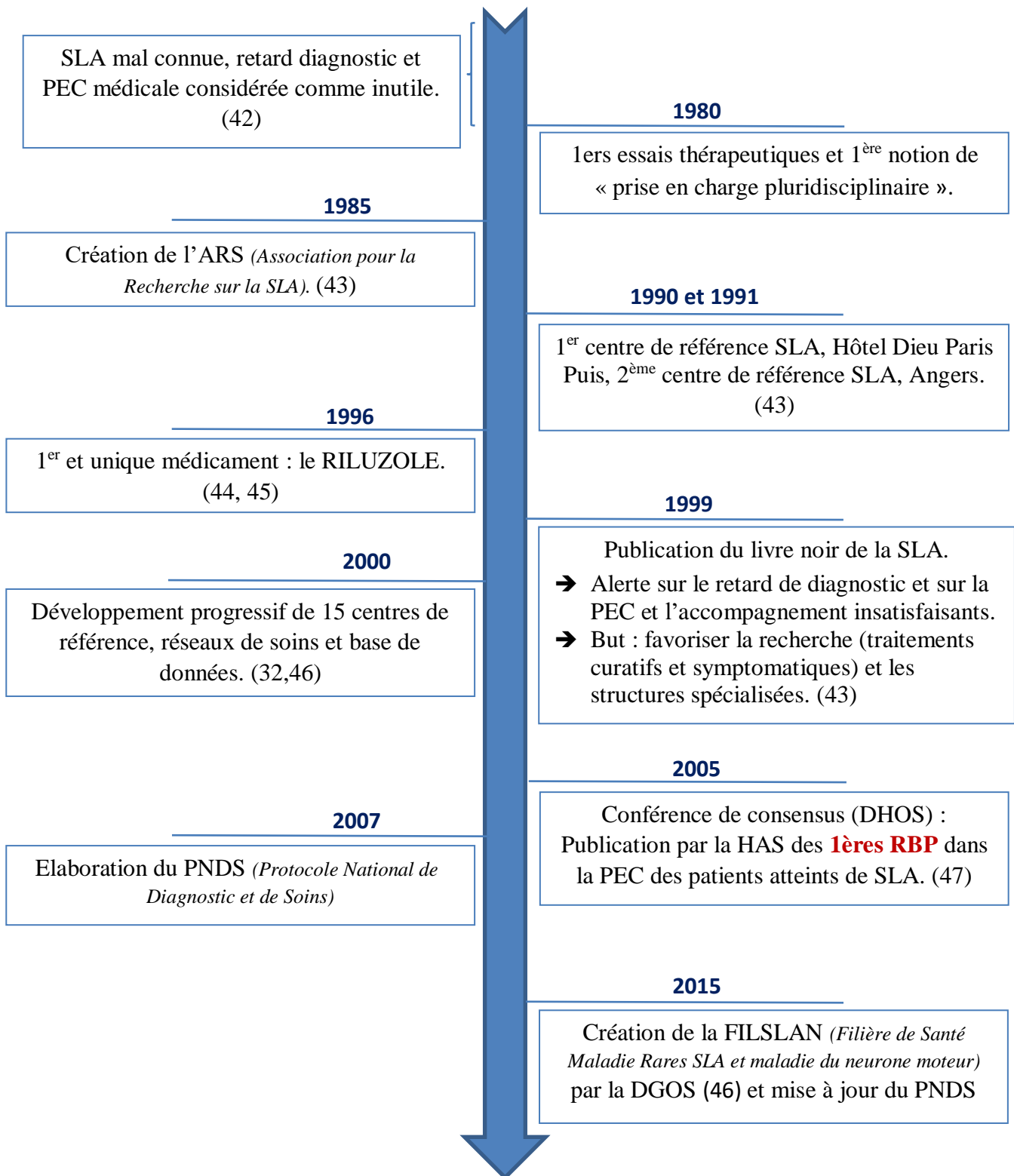
On comprend ainsi à quel point la maladie de Charcot est une pathologie complexe à comprendre et à mettre en évidence, par tant de diversité clinique et paraclinique.

La prise en soins des patients est tout aussi délicate, tant du côté des patients que des soignants, de par son aspect évolutif fatal et le manque de ressource thérapeutique curative efficace disponible. L'histoire de la découverte de cette pathologie est intéressante à développer pour en comprendre la complexité sur le plan éthique également, car la SLA n'a pas toujours été une maladie connue et reconnue.

V. Prise en charge thérapeutique de la SLA

A. Historique de l'évolution des pratiques professionnelles dans la SLA

Plusieurs études se sont intéressées à l'intérêt d'une prise en charge holistique des patients atteints de SLA sur ces 30 dernières années, permettant de retracer les grandes dates d'évolution des pratiques *[Figure 5]*.



[Figure 5] : Frise chronologique reprenant les grandes dates de l'évolution des pratiques professionnelles dans la SLA. (32,42–47)

B. Traitements médicamenteux :

Le RILUZOLE reste à l'heure actuelle le seul traitement disponible. La posologie de 100mg par jour présenterait le meilleur rapport bénéfice-risque. En effet, cette thérapeutique permettrait une prolongation de la survie de 2 à 3 mois, chez les patients présentant une SLA, de moins de 75 ans avec une capacité vitale forcée (CVF) supérieure à 60% (45,48).

L'ALPHATOCOPHEROL (vitamine E à visée anti-oxydative), à la posologie de 500mg par jour, est très prescrit en association avec le RILUZOLE. Cependant, aucune preuve scientifique n'a été démontrée concernant son efficacité sur la survie et l'atteinte motrice. En revanche, l'association ALPHATOCOPHEROL-RILUZOLE permettrait un ralentissement de la progression de la maladie et une diminution des marqueurs du stress oxydatif (49).

Concernant des molécules thérapeutiques plus complexes, la médecine en est encore à l'étape de recherche à l'heure actuelle. En effet, il a par exemple été mis en évidence que l'agrégation de la protéine TDP-43 hyperphosphorylée était un mécanisme physiopathologique intervenant dans la destruction neuronale dans 97% des cas de SLA (50). Afin de limiter ce mécanisme, plusieurs stratégies thérapeutiques sont actuellement à l'essai, telles que les petites molécules inhibitrices du TDP-43, les protéines de choc thermique (Heat Shock Proteins HSP), les récepteurs d'importation nucléaire et l'induction des voies de l'autophagie. De plus, plusieurs approches de thérapie génique sont en cours de développement (51).

C. Traitements symptomatiques

En l'absence de traitement médicamenteux efficaces, les thérapeutiques symptomatiques et les soins de supports représentent la pierre angulaire de la prise en soins des patients touchés par la SLA. Elles permettent, après discussion et application par une équipe multidisciplinaire, d'améliorer la survie mais aussi la qualité de vie (52,53).

Nous avons décrit plus haut la physiopathologie de la maladie de Charcot, qui entraîne diverses déficiences, comme détaillées ci-dessous. Ces dernières ont des répercussions sur le quotidien et le confort des patients, conséquences qu'il faut parvenir à améliorer ou tout au moins à soulager.

1. Dysfonction ventilatoire

La dyspnée touche la moitié des patients atteints de SLA, conséquence d'une dysfonction diaphragmatique (54). Cette dyspnée altère le confort, le sommeil et la qualité de vie des patients. Elle est source également de stress pour eux et leur entourage. Le suivi pneumologique

doit donc être précoce et rapproché, avec la réalisation d'explorations fonctionnelles respiratoires (EFR) et de gazométries (GDS), (55,56).

La VNI apparaît comme la ressource thérapeutique palliative de référence dans le cadre de cette dysfonction ventilatoire. En effet, elle améliore la survie et la qualité de vie chez les patients atteints de SLA sans dysfonction bulbaire sévère. En cas de dysfonction bulbaire sévère, elle majore la qualité du sommeil mais avec peu d'avantage sur la survie. Le temps de port de la VNI est progressivement majoré jusqu'à pouvoir atteindre à terme 24h/24 (8,57).

A ce dispositif médical s'ajoute une prise en charge en kinésithérapie respiratoire et la mise à disposition de systèmes d'aspirations voire de systèmes d'aide à la toux. Lorsque cette étape thérapeutique est dépassée, les patients peuvent bénéficier d'une ventilation invasive par trachéotomie (27,54,55,58).

2. Troubles nutritionnels

La SLA entraîne une perte d'appétit et de poids chez au moins un tiers des patients, pour de multiples raisons (troubles de déglutition, hypermétabolisme, fonte musculaire...) (54).

L'adaptation des textures d'alimentation et d'hydratation, sur recommandations orthophoniques, de même que la qualité nutritionnelle sur expertise d'un(e) diététicien(ne), sont nécessaires à mettre en place. Et ce, selon le stade d'évolution de la pathologie, avec, à terme, l'indication d'une alimentation entérale par sonde nasogastrique (SNG) puis GPE. Cette dernière est indiquée en cas de perte de 10% de masse corporelle. Par ailleurs, la prévention de la malnutrition améliore la survie et la qualité de vie de ces patients (27,55,56,59-61).

3. Signes pseudo-bulbaires

Les signes pseudo-bulbaires (dysarthrie, dysphonie, troubles de déglutition, rires et pleurs spasmodiques...) surviennent dans environ un tiers des cas (27). La prise en charge relève essentiellement de la rééducation orthophonique initialement. En cas de dysarthrie altérant l'intelligibilité, des aides à la communication pourront être proposées par l'orthophoniste ou l'ergothérapeute telles que les tourne-page électriques, les appareils d'aide à la communication, les synthétiseurs de parole à partir d'un texte, etc ... (27,55,56,61).

4. Autres déficiences et prises en soins liées à la SLA

* La fatigue apparaît comme le plus fréquent des symptômes rapportés par les patients atteints de SLA (90% des cas), avec malheureusement peu d'options thérapeutiques efficaces même si

le Modafinil peut être essayé (62). Ainsi, il est indispensable de respecter des temps de repos réguliers (54).

Cette asthénie est multifactorielle, liée entre autres à l'hypercatabolisme, aux difficultés respiratoires potentielles, à l'énergie dépensée lors des efforts physiques ou encore aux troubles du sommeil. En effet, ces derniers touchent environ 60% des patients (54). Dans tous les cas, le recours à une évaluation et une adaptation des outils thérapeutiques reste nécessaire et doit régulièrement être mise en œuvre, qu'il s'agisse d'une prise en charge en ergothérapie pour optimiser l'installation au lit, d'une prise en charge en pneumologie pour la VNI ou encore d'une évaluation psychologique (27,55,56,61).

* Les douleurs concernent plus de la moitié des patients touchés par la SLA, le plus souvent en lien avec des crampes musculaire, l'enraidissement, l'hypertonie spastique, les déformations musculo-squelettiques et les complications cutanées (54). Le traitement antalgique peut être médicamenteux (antalgiques, myorelaxants, injection de toxine botulique, quinine...) et/ou non médicamenteux. En effet, la Médecine Physique et de Réadaptation permet de proposer des soins efficaces via la kinésithérapie avec étirements musculo-tendineux et entretien articulaire, les techniques de physiothérapie antalgique, via l'ergothérapie pour optimiser l'installation au lit et au fauteuil, les appareillages pour lutter contre les déformations (27,55,56,61,63).

* L'anxiété et la dépression touchent environ la moitié des patients atteints de SLA (54). C'est pourquoi un suivi psychologique doit leur être systématiquement proposé ainsi qu'à leurs proches. Les thérapeutiques médicamenteuses peuvent également compléter la prise en soins, tels que les anxiolytiques ou antidépresseurs (amitriptyline). En cas de troubles cognitifs associés, notamment dans le cadre de la SLA FDT, la symptomatologie doit être expliquée aux proches et aux soignants de manière loyale et appropriée, pour en améliorer la compréhension, adapter les réactions de chacun et ainsi améliorer la qualité de vie de tous (27,55,56,61).

* Les troubles du transit surviennent dans 50% des cas de SLA, en lien essentiellement avec une diminution de l'activité physique (27). Il apparaît donc nécessaire, au minimum, de respecter les règles hygiéno-diététiques (apports hydriques et fibres alimentaire) et d'associer un traitement laxatif si nécessaire (27,55,56,61).

* Un tiers des patients atteints de SLA présentent une hypersialorrhée et/ou un épaissement salivaire (27). Cette hypersalivation peut être améliorée par des médicaments asséchant la

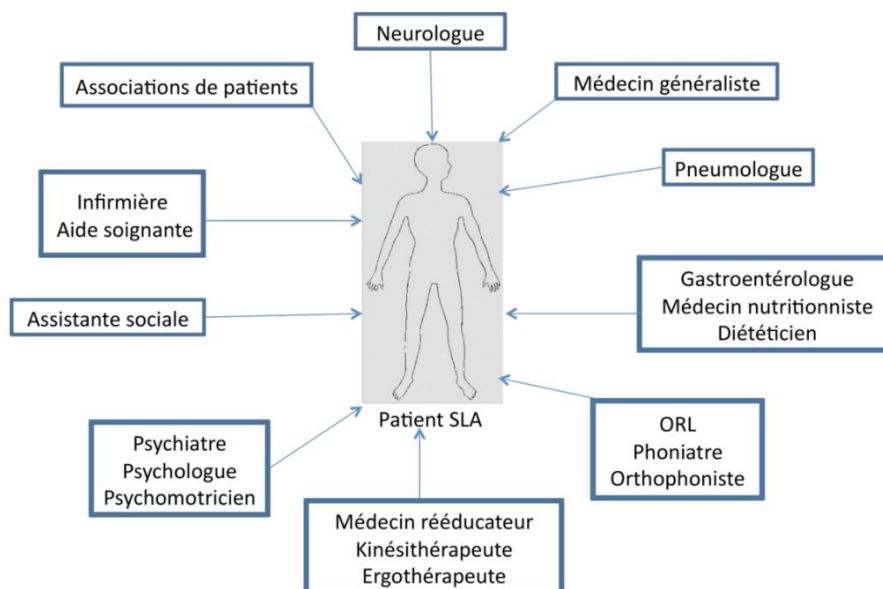
cavité buccale (amitriptyline, atropine, bromure d'ipratropium...) et/ou des injections de toxine botulinique directement dans les glandes salivaires. Un système d'aspiration des sécrétions peut également être mis en place. En cas d'épaississement salivaire, il faudra alors majorer l'hydratation et parfois associer des nébulisations de N-Acétylcystéine (27,55,56,61).

5. Incapacités et restrictions de participation

Après une analyse des déficiences, des limitations d'activités et des restrictions de participation du patient atteint de SLA, diverses solutions peuvent lui être proposées de manière personnalisée. Cela peut relever d'aménagements par l'ergothérapeute suite à une visite à domicile, la mise en place d'aides techniques (guidon de transfert, chaise percée, couverts adaptés...), une adaptation du véhicule ou du fauteuil roulant afin de favoriser l'autonomie du patient et de soulager les aidants. Si nécessaire, des orthèses (posture/fonction) peuvent également être réalisées et retouchées selon l'évolution des déficiences (64).

Ainsi, nous comprenons que, dès le diagnostic posé de SLA, les patients nécessitent de multiples prises en charges médicales, rééducatives et/ou médico-sociales, dispensées de façon répétées et rapprochées. L'inter- et la transdisciplinarité prennent tout leur sens dans la prise en soins des patients atteints de cette maladie.

D. **Prise en charge multidisciplinaire et qualité de vie**



[Figure 6] *Prise en charge multidisciplinaire d'un patient SLA*

1. Parcours de soins

Les recommandations de bonnes pratiques (RBP) de la Haute Autorité de Santé (HAS), publiées en 2005 (47) exposent l'ensemble du parcours de soins dont devrait bénéficier le patient dès le diagnostic de SLA et au cours de son évolution. Un PNDS a été élaboré à partir de celles-ci, 2 ans plus tard puis révisé en 2015.

Ainsi, les points principaux sont les suivants :

* Sur le plan médical, le diagnostic doit être posé et annoncé par un neurologue, qui expose dans le même temps les propositions thérapeutiques. Les principales complications médicales sont expliquées au patient (troubles de déglutition, troubles respiratoires, cutanés ...) et tracées dans le dossier médical. Un suivi pneumologique doit être systématique et régulier (comprenant des EFR et gazométries) et les techniques de suppléance ventilatoire sont exposées (ventilation non invasive et invasive).

* Sur le plan rééducatif, la prise en charge s'avère multidisciplinaire et doit s'articuler autour de multiples intervenants. Du fait de la lourde charge émotionnelle qu'implique l'annonce de cette pathologie, un suivi psychologique est proposé au patient dès le diagnostic puis régulièrement au cours du suivi. Dès l'apparition des premiers signes bulbaires, un bilan orthophonique doit être sollicité afin de dépister et prendre en charge les éventuels troubles de déglutition ou d'articulation. Une évaluation diététique initiale est également indispensable puis répétée au cours du suivi afin de dépister une éventuelle dénutrition et adapter les apports caloriques par voie per os ou entérale selon les capacités d'alimentation. Une prise en soins précoce en kinésithérapie débute elle aussi (neuromotrice et/ou respiratoire) et, si besoin, en ergothérapie (adaptation des aides techniques et aménagements du domicile essentiellement).

L'ensemble du parcours de soins doit être intégré au sein d'un réseau (local ou régional). Le patient doit pouvoir identifier un médecin coordonnateur de ses soins et être mis rapidement en lien avec le secteur social et associatif.

Du fait du pronostic sombre de la pathologie, des directives anticipées doivent être discutées avec le patient et couchées par écrit, consignées dans le dossier du patient, révocables à tout instant. Dès les premiers signes de défaillance des fonctions vitales, la rencontre d'une équipe de soins palliatifs est proposée au patient.

Plusieurs études ont montré un réel bénéfice sur la survie et sur la qualité de vie d'une prise en charge multidisciplinaire des patients atteints de SLA [Figure 6] (11,12,52,55,61).

2. Qualité de vie

La qualité de vie est définie par la compréhension qu'ont les individus de leur vie et le contexte dans lequel ils s'insèrent, associés à leurs objectifs, attentes, normes et préoccupations. Les facteurs influençant la qualité de vie sont nombreux, dont notamment l'indépendance fonctionnelle (sa relation avec la qualité de vie reste cependant discutée, variable selon les études) (65–67), la mise en place d'une VNI et/ou d'une nutrition entérale (57,60), l'étayage amical et familial, les relations sociales, l'état psychologique et les aspirations spirituelles (65,67–69). Un début bulbaire des troubles influencerait négativement la qualité de vie (66,68). Plusieurs outils existent à l'heure actuelle pour évaluer cette qualité de vie. Les échelles génériques, dont les plus utilisées sont l'échelle visuelle analogique (EVA) et la SF-36. Les échelles spécifiques, telles que l' ALSAQ-40, mais non validée en Français à ce jour (70).

Ainsi, dans cette présente étude, devant l'importance précédemment décrite d'appliquer une prise en soins holistique de ces patients, nous avons souhaité évaluer l'application des recommandations de pratiques professionnelles de la HAS dans les Hauts de France et mettre en évidence les facteurs pouvant influencer cette prise en charge.

VI. Objectifs de l'étude

L'objectif principal de l'étude CHARECO était d'évaluer les facteurs influençant l'application globale des recommandations de pratiques professionnelles de la HAS, concernant la prise en charge des patients atteints de SLA.

Les objectifs secondaires étaient les suivants :

Le premier objectif secondaire évaluait les facteurs influençant l'application des recommandations de la HAS selon ses différentes sous-parties (prise en charge médicale, prise en charge rééducative et accompagnement médico-social).

Le second objectif secondaire évaluait les facteurs influençant la qualité de vie des patients atteints de SLA.

MATERIEL ET METHODE

Il s'agissait d'une étude de cohorte prospective, observationnelle, multicentrique, réalisée à partir d'un recueil de données informatiques et de deux questionnaires (score de qualité de vie et échelle de gravité).

Les patients étaient inclus depuis les CHU d'AMIENS et CHRU de Lille.

L'étude était réalisée conformément aux directives institutionnelles et approuvée par le Comité de Protection des Personnes Nord-Ouest II, Amiens, France (référence : PI2021_843_0025). Une convention avec le CHRU de Lille était signée.

I. Patients

A. Critères d'inclusion

Les critères d'inclusion étaient les suivants :

- diagnostic de SLA posé par un neurologue depuis au moins 6 mois (selon les critères de El Escorial ou Awaji),
- âge supérieur à 18 ans,
- patient en capacité cognitive de recevoir une information claire concernant cette étude,
- affiliation à jour à un régime de sécurité sociale,
- absence d'opposition du patient à l'utilisation de ses données dans le cadre de la recherche.

B. Critères d'exclusion

Les critères d'exclusion étaient les suivants :

- présence d'une ou de plusieurs comorbidité(s) respiratoire(s) chronique(s) sévère(s) avec oxygéno-dépendance,
- antécédent de pathologie neurologique en dehors de la SLA avec séquelles associées,
- antécédent de troubles de déglutition d'étiologie déterminée sans lien avec la SLA (pathologie neurologique ou ORL notamment),
- patient sous tutelle ou curatelle,
- patient décédé à l'inclusion.

II. Déroulement de l'étude

Les patients atteints de SLA, remplissant l'ensemble des critères d'inclusion et de non-inclusion précédemment cités, étaient inclus dans l'étude au cours d'une consultation de suivi programmée ou d'une hospitalisation (programmée ou urgente) en neurologie, pneumologie ou MPR neurologique au CHU d'AMIENS et au CHRU de Lille.

Afin d'évaluer l'application des recommandations de pratiques professionnelles concernant la prise en soins multidisciplinaire de ces patients, une grille de recueil de données était construite. Cette grille [annexe 3] reprenait les items des recommandations de pratiques professionnelles publiées par la HAS en 2005 qui devraient être appliquées à l'ensemble des patients atteints de SLA. Ces données étaient collectées à partir des dossiers informatisés des patients au sein du CHU d'AMIENS et CHRU de Lille.

En sus de ces items de recommandations, plusieurs variables, supposées pouvoir représenter des facteurs influençant l'application de ces recommandations, étaient recueillies telles que l'âge (en années), l'hôpital de provenance (CHU d'AMIENS ou CHRU de Lille), l'entourage aidant (définie par la présence d'un aidant au moins quotidien), le score de Rankin modifié [Annexe 3] attestant du degré de restriction de participation, la durée d'évolution de la pathologie depuis le diagnostic (en mois), la forme de SLA (spinale ou bulbaire), la présence d'une supplémentation de fonction ventilatoire (VNI ou trachéotomie), la présence d'une supplémentation de la fonction de déglutition (SNG ou gastrostomie), le nombre de complications médicales survenues depuis le diagnostic, le suivi par un médecin de MPR et par une équipe de soins palliatifs.

En ce qui concerne l'évaluation de la qualité de vie, en l'absence de score de qualité de vie validé en Français, spécifique à la SLA, le score de qualité de vie QoL-NMD V 1.0 était retenu pour évaluer ce paramètre [Annexe 3]. Ce score, créé par le Professeur Boyer, MPR au CHU de Reims, s'applique aux patients atteints de maladie neuromusculaire. Il est validé en Français et libre de droits. Il comporte 26 questions, classées en plusieurs catégories :

- Questions générales (santé et qualité de vie)
- Partie I : impact des symptômes corporels (fatigue physique, repos, sommeil, douleurs, troubles urinaires, concentration, mémoire)
- Partie II : perception de soi (angoisse, moral, sollicitation des proches, projets, autonomie, regard d'autrui, vie amoureuse)

- Partie III : activités et participation (déplacements à l'extérieur/au domicile/ chez les proches, angoisse des déplacements, chutes, limitation des activités ou des activités familiales).

Chaque question est cotée de 0 à 3 points hormis une question cotée de 0 à 2 et une question de 0 à 1 point. Le score total est de 75 points (6 points pour les questions générales, 18 points pour l'impact des symptômes corporels, 24 points pour la perception de soi et 18 points pour les activités et participations).

Plus le score est élevé, meilleure est la qualité de vie. Cet auto-questionnaire était rempli par les patients ou à l'aide d'un proche ou d'un soignant, au cours d'une consultation médicale de suivi ou d'une hospitalisation (programmée ou urgente) en neurologie, pneumologie ou MPR neurologique. Une note d'information expliquant des objectifs et le déroulement de l'étude était également associée à ces questionnaires [Annexe 1].

Enfin, en ce qui concerne l'évaluation de la gravité fonctionnelle des patients, celle-ci était évaluée par le questionnaire ALSFRS-R [Annexe 3], score validé en Français et libre de droits, très fréquemment utilisé dans les travaux de recherche à l'internationale. Celui-ci permet d'évaluer le retentissement de la pathologie dans différents champs bien précis : parole, salivation, déglutition, écriture, hygiène, préparation des aliments, mobilisation au lit, marche, montée des escaliers, respiratoire (dyspnée, orthopnée, insuffisance respiratoire). Il atteste de la sévérité de la maladie.

III. Critères de jugement

A. Critère de jugement principal

Le critère de jugement principal était le taux global d'application des recommandations de pratiques professionnelles de la HAS. Une corrélation de celui-ci était recherchée avec un ensemble de variables : l'âge, l'hôpital de provenance, la présence d'un entourage aidant, la durée d'évolution de la maladie, la forme de SLA, le suivi par un médecin de MPR, le suivi par une équipe de soins palliatifs, la survenue de complications médicales, le score de Rankin, le score fonctionnel ALSFRS-R et le score de qualité de vie QoL-NMD V 1.0.

B. Critères de jugement secondaires

- Le premier critère de jugement secondaire était le taux d'application des recommandations de pratique professionnelles médicales, rééducatives et concernant l'accompagnement médico-social. Une corrélation de ceux-ci était recherchée avec l'ensemble des variables citées dans le critère de jugement principal.
- Le second critère de jugement secondaire relevait de la qualité de vie des patients étudiés (selon le score QoL-NMD V 1.0). Une corrélation de celle-ci avec l'ensemble des variables citées dans le critère de jugement principal était recherchée.

IV. Analyses statistiques

L'ensemble des statistiques descriptives puis analytiques étaient réalisées avec le logiciel SPSS v 24.

La normalité de distribution des variables quantitatives était préalablement vérifiée à partir du test de Shapiro-Wilk.

Les corrélations des variables quantitatives étaient déterminées à partir du test de corrélation de Pearson lorsque la normalité était vérifiée, et par un test de corrélation de Spearman lorsque ce n'était pas le cas.

Pour chaque variable catégorielle, les moyennes de la variable quantitative dépendante étaient comparées, après vérification de la normalité de distribution dans chaque catégorie et de l'homogénéité des variances sur la base d'un test de Lèvene.

Si ces conditions étaient respectées, un test T de Student était mis en place.

En revanche, si les variances n'étaient pas homogènes, alors une correction de Welch était appliquée.

En cas de distribution non normale, un test non paramétrique U de Mann et Whitney était réalisé.

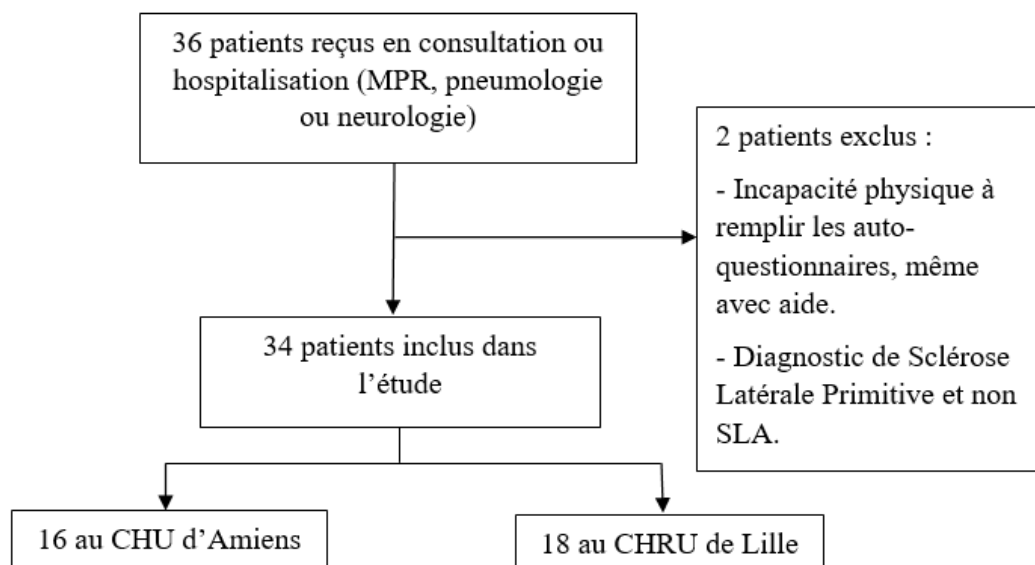
L'ensemble des variables significatives en analyse bivariées étaient, quant à elles, intégrées dans un modèle de régression linéaire multiple pas à pas. Pour chaque régression, l'homoscedasticité des résidus était vérifiée.

En cas de variable non normale une transformation logarithmique était opérée. Le seuil de significativité a été fixé à $p < 0,05$ pour l'ensemble des analyses.

RESULTATS

I. Population

Du 10 Octobre 2020 au 21 Juin 2021, 36 patients étaient reçus en consultation ou hospitalisation de MPR, neurologie ou pneumologie. Deux patients étaient exclus ; le premier était en incapacité physique (moteur et fatigabilité) de remplir les deux auto-questionnaires, le second présentait une Sclérose Latérale Primitive et non une Sclérose Latérale Amyotrophique. Au total, 34 patients étaient donc inclus dans l'étude CHARECO dont 16 patients suivis au CHU d'AMIENS et 18 patients au CHRU de Lille [Figure 7].



[Figure 7] : Flow Chart

Les caractéristiques démographiques de la population sont présentées dans le tableau ci-dessous [Tableau 1].

L'âge moyen des patients était de 64,8 ans [\pm 10.4], répartis selon 2/3 d'hommes et 1/3 de femmes.

Concernant la provenance des patients, un peu plus de la moitié d'entre eux (52,9%) étaient suivis au CHRU de Lille, les autres au CHU d'Amiens.

La durée moyenne d'évolution de la pathologie était de 26,2 mois [\pm 24.9].

La majorité des patients (70.6%) présentaient une forme spinale et 29.4% des patients une forme bulbaire.

La quasi-totalité des patients (88.2%) présentaient un aidant présent, au minimum, de façon quotidienne.

Concernant la suppléance des fonctions vitales, un tiers des patients (29.4%) nécessitait une suppléance de la fonction de ventilation (il s'agissait d'une VNI dans tous les cas) et 10% une suppléance de la fonction de déglutition (il s'agissait d'une GPE dans tous les cas).

Un peu plus de la moitié des patients (52.9%) bénéficiaient d'un suivi par un médecin de MPR et 38.2% d'un suivi par une équipe de soins palliatifs.

Le score de qualité de vie QoL-NMD v1.0 était en moyenne de 37.2/75 [13.9]. Le score de handicap de Rankin modifié était en moyenne à 2.8/5 [1.35] et le score fonctionnel ALSFRS-R à 30.5/48 [8.6].

Age, en années (m [DS])	64,8 [10,4]
Sexe	
Femme, (n %)	33,3
Homme, (n %)	66,7
Hôpital de provenance	
Amiens, (n %)	47,1
Lille, (n %)	52,9
Durée d'évolution depuis le diagnostic, en mois (m [DS])	26.2 [24.9]
Forme	
Spinale, (n %)	70,6
Bulbaire, (n %)	29,4
Entourage aidant	
oui, (n %)	88,2
non, (n %)	11,8
Supplémentation de la fonction ventilatoire (VNI)	
oui, (n %)	29,4
non, (n%)	70,6
Supplémentation de la fonction de déglutition (gastrostomie)	
oui, (n %)	10
non, (n%)	90
Suivi par un médecin de MPR	
oui, (n %)	52.9
non, (n%)	47.1
Suivi par une équipe de soins palliatifs	
oui, (n%)	38.2
non, (n%)	61.8
Nombre de complications médicales	0.62 [0.739]
Score QoL-NMD v1.0 (m [DS])	37,2 [13,9]
Score de Rankin modifié (m [DS])	2,8 [1,35]
Score ALSFRS-R (m [DS])	30,5 [8,6]

[Tableau 1] : Tableau exposant les caractéristiques démographiques de la population

II. Résultats concernant le critère de jugement principal

A. Application globale des recommandations de pratique professionnelles

Dans notre population, l'application globale des RBP concernant la prise en charge pluridisciplinaire des patients atteints de SLA était de 56.3% [16.2]. Les recommandations concernant la prise en charge médicale étaient appliquées à 75.6% [17.8], celles concernant la prise en charge rééducative à 62% [24.2] et, enfin, celles-concernant l'accompagnement médico-social à 32.8% [18.7], [Tableau 2].

	% d'application M [DS]
Recommandations globales	56.3 [16.2]
- Recommandations médicales	75.6 [17.8]
- Recommandations rééducatives	62 [24.2]
- Recommandations accompagnement médico-social	32.8 [18.7]

[Tableau 2] : Taux d'application des recommandations de pratique professionnelles de la HAS

B. Variables en lien avec le taux d'application global des recommandations de pratiques professionnelles

En analyse bivariée, il existait une corrélation statistiquement significative entre l'application globale des recommandations de pratique professionnelles et les paramètres suivants:

- ✓ Le score de qualité de vie QoL-NMD v1.0. L'association entre ces deux variables était négative avec un coefficient de corrélation de Pearson calculé à -0.480 ($p = 0.004$) [Tableau 3]. Ainsi, meilleure était la qualité de vie, moins les RBP globales étaient appliquées.
- ✓ Le score de gravité ALSFRS-R. L'association entre ces deux variables était négative avec un coefficient de corrélation de Pearson calculé à -0.561 ($p = 0.001$) [Tableau 3]. Ainsi, plus le score ALSFRS-R était élevé, et donc moins la maladie était sévère, moins les RBP globales étaient appliquées.
- ✓ La présence d'une supplémentation de la fonction de ventilation (VNI) ($p = 0.014$). Les RBP étaient appliquées à 67% en cas de présence d'une supplémentation de la fonction de ventilation contre 53.2% en l'absence de celle-ci [Tableau 4].

	Coefficient de corrélation	p value
Age	-0.003	0.986
Durée d'évolution de la maladie	0.3	0.084
Nombre de complications médicales	0.224	0.203
Score QoL-NMD v1.0	-0.480*	0.014*
Score de Rankin modifié	0.281	0.107
Score ALSFRS-R	-0.561*	0.001*

[Tableau 3] *Corrélation (coefficient de corrélation de Pearson) entre l'application GLOBALE des recommandations professionnelle et l'ensemble des variables numériques étudiées. * = résultat statistiquement significatif ($p \leq 0.05$)*

	% d'application des recommandations de pratique professionnelles. M [DS]	p value
Hôpital d'origine (Lille/Amiens)	62.0 [9.5] / 53.0 [18.2]	0.084
Forme de la SLA (Spinale/bulbaire)	55.3 [16.0] / 61.9 [12.6]	0.259
Entourage aidant (Oui/Non)	57.2 [16.9] / 57.4 [16.9]	0.973
Suivi par un médecin de MPR (Oui/Non)	57.1 [16.4] / 57.4 [14.4]	0.948
Suivi par une équipe de soins palliatifs (Oui/Non)	61.9 [14.5] / 54.3 [15.3]	0.161
Supplémentation de la fonction de ventilation (Oui/Non)	67.0 [9.4] / 53.2 [15.5]	0.014*
Supplémentation de la fonction de déglutition (Oui/Non)	70.7 [8.5] / 55.9 [15.2]	0.110

[Tableau 4] *Corrélation (test t de Student) entre l'application GLOBALE des recommandations de pratiques professionnelles et l'ensemble des variables nominales étudiées. * = résultat statistiquement significatif ($p \leq 0.05$)*

Après analyse multivariée par régression linéaire pas à pas [Tableau 5], les variables retenues dans le modèle (avec un R^2 ajusté à 0.47) étaient la présence d'une supplémentation de la fonction de ventilation et le score ALSFRS-R. Plus le score ALSFRS-R était élevé, et donc moins la maladie était sévère, moins ces recommandations étaient appliquées (β à -0.493 et $p=0.001$). Enfin, il était retrouvé que les patients avec une suppléance ventilatoire (VNI) bénéficiaient d'un meilleur taux d'application des RBP (β à 0.321 et $p=0.018$).

Variabes	β	p
Supplémentation de la fonction de ventilation	0.321*	0.018*
Score ALSFRS-R	-0.493*	0.001*

[Tableau 5]. Régression linéaire multiple pas à pas entre le taux d'application GLOBAL des recommandations de pratiques professionnelles et la présence d'une supplémentation de la fonction de ventilation, et le score ALSFRS-R. * = résultat statistiquement significatif ($p \leq 0.05$).

III. Résultats des critères de jugement secondaires

A. Facteurs influençant l'application des recommandations de pratiques professionnelles selon ses différentes sous-parties

1. Application des RBP sur le plan médical, rééducatif et concernant l'accompagnement médico-social

Comme recommandé, un ElectoneuroMyogramme (EMG) était réalisé pour tous les patients inclus au diagnostic.

Un temps spécifique de consultation d'annonce était respecté dans 88.2% des cas.

Les propositions thérapeutiques étaient exposées au patients et consignées dans une synthèse écrite dans le dossier du patient pour la quasi-totalité de l'échantillon (97.1%).

Au diagnostic, 88.2% des patients avaient reçu des informations concernant les potentielles complications de la pathologie et 79.4% des patients étaient informés des possibilités de suppléance des fonctions vitales (ventilation/déglutition).

Le lien avec le médecin traitant et l'initiation d'un traitement par RILUZOLE étaient réalisés pour l'ensemble des patients.

Dès l'apparition de troubles de la déglutition, 87% des patients avaient reçu des informations concernant leurs conséquences et les traitements envisageables.

Concernant la prise en charge pneumologique, on observait qu'un tiers des patients (35.3%) bénéficiaient d'un suivi trimestriel en consultation, associé à une spirométrie. Concernant les examens, la SNIP trimestrielle, la mesure de l'oxymétrie nocturne tous les 6 mois et la réalisation d'un gaz du sang au diagnostic étaient réalisés, respectivement, chez 29.4%, 47.1% et 76.5% des patients inclus dans l'étude CHARECO. Les informations concernant les possibilités de suppléance ventilatoire (VNI et/ou trachéotomie) étaient dispensées chez 79.4% des patients [Tableau 6]

Items des recommandations de pratique professionnelles MEDICALES	Taux d'application (%)
<u>Prise en charge initiale :</u>	
- EMG au diagnostic	100
- Consultation d'annonce	88,2
- Propositions thérapeutiques réalisées au diagnostic	97,1
- Propositions thérapeutiques écrites dans le dossier médical	97,1
- Informations sur les complications possibles	88,2
- Lien réalisé avec le médecin traitant	100
<u>Prise en charge thérapeutique :</u>	
- Introduction d'un traitement par Riluzole	100
- Information concernant les conséquences des troubles de déglutition	87
- Informations concernant les traitements des troubles de déglutition	86,4
- Informations sur les techniques de suppléance des fonctions vitales	79,4
<u>Prise en charge pneumologique :</u>	
- Consultation pneumologique tous les 3mois	35,3
- Spirométrie tous les 3 mois	35,3
- Pression Inspiratoire Nasale Par Sniff test (SNIP) tous les 3 mois	29,4
- Oxymétrie nocturne tous les 6 mois	47,1
- Gaz du sang (GDS) initial	76,5
- Informations concernant les techniques de suppléance ventilatoire	79,4

[Tableau 6] Application des recommandations de pratiques professionnelles sur le plan MEDICAL

Concernant la prise en charge thymique, un entretien psychologique initial était proposé dans 58.8% des cas alors qu'un suivi psychologique était poursuivi dans 31.1% des cas.

Dès les premiers signes bulbaires, un bilan en orthophonie était réalisé dans 76.2% des cas puis un suivi était effectué de façon régulière dans 62% des cas.

Sur le plan diététique, un bilan initial puis un suivi étaient effectués chez les trois quart des patients.

En ergothérapie, une visite à domicile était réalisée dans 29.5% des cas, l'adaptation de l'installation et du matériel respectivement dans 58.8% et 76.7% des cas.

Une prise en charge régulière en kinésithérapie à visée de travail neuromoteur était respectée dans 87.9% des cas et, si des troubles respiratoires étaient observés, la kinésithérapie respiratoire était effectuée dans 58.8% des cas [Tableau 7].

Items des recommandations de pratique professionnelles REEDUCATIVES	Taux d'application (%)
<u>PEC psychologique :</u>	
- Entretien psychologique initial	58,8
- Suivi psychologique au cours de l'évolution de la maladie	31,3
<u>PEC orthophonique :</u>	
- Bilan en orthophonie dès les 1ers signes bulbaires	76,2
- PEC en orthophonie au cours du suivi	62
<u>PEC diététique :</u>	
- Bilan diététique au diagnostic	73,5
- Suivi diététique au cours de l'évolution de la maladie	75
<u>PEC en ergothérapie :</u>	
- Visite à domicile par un ergothérapeute	29,4
- Adaptation de l'installation par un ergothérapeute	58,8
- Adaptation du matériel par un ergothérapeute	76,7
<u>PEC en kinésithérapie :</u>	
- Kinésithérapie respiratoire	58,8
- Kinésithérapie neuromotrice	87,9

[Tableau 7] Application des recommandations de pratiques professionnelles sur le plan
REEDUCATIF

Dans notre population d'étude, l'ensemble des patients parvenait à identifier un médecin qu'ils considéraient comme le « coordonnateur » de leurs soins.

La moitié d'entre eux étaient en contact avec l'assistante sociale de secteur, quand 11.8% des sujets étaient en relation avec une association de patients et 8.8% en contact avec une association d'aidants.

Un lien avec un centre de référence SLA était mis en œuvre dans 55.9% des cas et 67.6% des patients intégraient un réseau de soins.

Le dossier médical partagé n'était mis en œuvre chez aucun des patients inclus dans l'étude

Moins de la moitié de l'effectif étudié était en lien avec les équipes de soins palliatifs (38.2%).

Les directives anticipées (DA) quant à elles étaient rédigées par écrit dans 26,5 % des cas. De manière plus détaillée, on observait que 23.5% des DA concernaient les troubles respiratoires, 26.5% les troubles de déglutition, 20.6% la conduite à tenir en cas d'arrêt cardio-respiratoire, 17.6% la réalisation d'une éventuelle sédation et 20.6% concernaient la conduite à tenir en cas d'urgence vitale [*Tableau 8*].

Items des recommandations de pratique professionnelles concernant l'ACCOMPAGNEMENT MEDICO-SOCIAL	Taux d'application (%)
<u>Coordination des soins :</u>	
- Identification d'un médecin coordonnateur des soins	100
- Lien avec un centre de référence SLA	55,9
- Intégration dans un réseau de soin	67,6
- Réalisation d'un dossier médical partagé	0
<u>Contact avec l'AS de secteur</u>	50
<u>Contact avec une association :</u>	
- Association de patients	11,8
- Association d'aidants	8,8
<u>Contact avec les soins palliatifs</u>	38,2
<u>Rédaction écrites de directives anticipées (DA)</u>	26,5
- DA concernant la PEC des troubles respiratoires	23,5
- DA concernant la PEC des troubles de déglutition	26,5
- DA concernant la conduite à tenir en cas d'arrêt cardiorespiratoire	20,6
- DA concernant la réalisation d'une éventuelle sédation	17,6
- DA concernant la conduite à tenir en cas d'urgence vitale	20,6

[*Tableau 8*] Application des recommandations de pratique professionnelles sur le plan de l'ACCOMPAGNEMENT MEDICO-SOCIAL

2. Variables en corrélation avec l'application des RBP médicales, rééducatives et concernant l'accompagnement médico-social

L'application des recommandations médicales était associée de façon négative avec le score QoL-NMDv1.0 (Coefficient de Pearson = -0.360 et $p = 0.036$) [Tableau 9]. Plus le score de qualité de vie était élevé, moins ces recommandations étaient appliquées. De plus, elle était corrélée, de façon significative, avec l'hôpital de provenance ($p = 0.000$) et avec la présence d'une suppléance de la fonction ventilatoire ($p = 0.002$) [Tableau 10].

L'application des RBP concernant la prise en charge rééducative était associée de façon statistiquement significative et positive avec la présence d'une forme bulbaire de la SLA ($p = 0.040$) et la présence d'une supplémentation de la fonction ventilatoire ($p = 0.038$) [Tableau 10]. L'association apparaissait statistiquement significative et négative avec le score QoL-NMD v1.0 (Coefficient de Pearson à -0.366 et $p = 0.33$) et le score ALSFRS-R (Coefficient de Pearson à -0.455 et $p = 0.007$) [Tableau 9]. Ainsi, plus le score de qualité de vie et le score ALSFRS-R étaient élevés, moins les RBP sur le plan rééducatif étaient appliquées.

L'application des RBP concernant l'accompagnement médico-social était associée, de façon significative et positive, avec le score de Rankin modifié (Coefficient de Spearman à 0.360 et $p = 0.036$) [Tableau 9], avec la présence d'une supplémentation de la fonction de ventilation ($p = 0.015$) et le suivi par une équipe de soins palliatifs ($p = 0.000$) [Tableau 10]. De façon inverse, l'application de ces recommandations était associée de façon significative et négative avec le score ALSFRS-R (Coefficient de Spearman à -0.429 et $p = 0.011$) [Tableau 9]. Ainsi, plus le score de Rankin était élevé et le score ALSFRS-R bas, plus l'application des RBP concernant l'accompagnement médico-social était importante. De même, le taux d'application de ces RBP était plus élevé chez les patients porteurs d'une supplémentation ventilatoire (VNI).

	RBP médicales		RBP rééducatives		RBP accompagnement médico-social	
	Coefficient de corrélation	<i>p</i> value	Coefficient de corrélation	<i>p</i> value	Coefficient de corrélation	<i>p</i> value
Age	-0.223	0.205	0.170	0.336	-0.153	0.388
Durée d'évolution de la maladie	-0.136	0.445	0.098	0.582	0.229	0.193
Nombre de complication médicale	0.121	0.496	0.192	0.276	0.136	0.444
Score <u>QoL</u> -NMD v1.0	-0.360*	0.036*	-0.366*	0.033*	-0.275	0.115
Score de <u>Rankin</u> modifié	-0.510	0.776	0.249	0.156	0.360*	0.036*
Score ALSFRS-R	-0.247	0.158	-0.455*	0.007*	-0.429	0.011*

[Tableau 9] Corrélation (coefficient de corrélation de Pearson et Spearman) entre l'application des RBP selon ses différentes sous-parties et l'ensemble des variables numériques étudiées. * = résultat statistiquement significatif ($p \leq 0.05$)

	RBP médicales		RBP rééducatives		RBP accompagnement médico-social	
	% d'application des RBP M [DS]	<i>p</i> value	% d'application des RBP M [DS]	<i>p</i> value	% d'application des RBP M [DS]	<i>p</i> value
Hôpital d'origine (Lille/Amiens)	87.3 [13.8] / 65.3 [14.3]	0.000*	69.9 [21.7] / 55.0 [24.8]	0.071	28.1 [8.1] / 36.9 [24.2]	0.193
Forme de la SLA (Spinale/bulbaire)	72.7 [18.3] / 82.5 [14.9]	0.146	56.5 [25.3] / 75.1 [15.8]	0.040*	26.4 [15.1] / 32.7 [19.7]	0.206
Entourage aidant (Oui/Non)	74.7 [17.1] / 78.1 [20.4]	0.635	62.1 [25.7] / 618 [21.1]	0.980	35.0 [18.8] / 16.1 [3.6]	0.965
Suivi par un médecin de MPR (Oui/Non)	70.5 [17.6] / 81.4 [16.6]	0.071	63.1 [20.3] / 60.7 [28.6]	0.777	36.1 [23.2] / 29.0 [11.5]	0.262
Suivi par une équipe de soins palliatifs (Oui/Non)	73.6 [12.9] / 76.9 [20.4]	0.606	60.2 [24.1] / 63.1 [24.8]	0.740	48.9 [18.9] / 22.8 [6.5]	0.000*
Supplémentation de la fonction de ventilation (Oui/Non)	89.4 [12.1] / 69.9 [16.7]	0.002*	75.2 [12.3] / 56.5 [26]	0.038*	34.3 [21.3] / 32.1 [18.0]	0.766
Supplémentation de la fonction de déglutition (Oui/Non)	81.3 [16.5] / 75.1 [18.0]	0.572	72.5 [10.9] / 61 [25]	0.442	57.2 [18.9] / 30.4 [17.2]	0.015*

[Tableau 10] Corrélation (test *t* de Student) entre l'application des RBP selon ses différentes sous-parties et l'ensemble des variables nominales étudiées. * = résultat statistiquement significatif ($p \leq 0.05$)

Concernant les RBP médicales, après analyse multivariée par régression linéaire pas à pas [Tableau 11], les variables retenues dans le modèle (avec un R^2 ajusté à 0.49) étaient l'hôpital de provenance et le score QoL-NMD v1.0. Cette analyse montrait que le taux d'application des RBP médicales étaient plus élevé au CHRU de Lille (β à 0.629 et $p = 0.000$). En effet, celles-ci étaient appliquées à 87.3% à Lille et 65.3% au CHU d'Amiens. Par ailleurs, plus la qualité de vie était élevée, moins les RBP étaient appliquées (β à -0.361 et $p = 0.007$).

Variabiles	β	p
Hôpital de provenance (Lille)	0.629*	0.000*
Score QoL-NMD v1.0	-0.361*	0.007*

[Tableau 11] Régression linéaire multiple pas à pas entre le taux d'application des recommandations de pratiques professionnelles MEDICALES et l'hôpital de provenance ainsi que le score QoL-NMD v1.0. * = résultat statistiquement significatif ($p \leq 0.05$).

Concernant les RBP rééducatives, après analyse multivariée par régression linéaire pas à pas [Tableau 12], les variables retenues dans le modèle (avec un R^2 ajusté à 0.33) étaient la forme de la SLA (bulbaire) et le score ALSFRS-R.

Cette analyse montrait que l'application RBP concernant la prise en charge rééducative étaient associées de façon significative et positive avec la présence d'une forme bulbaire de SLA (β à 0.408 et $p = 0.008$). En effet, le taux d'application des RBP sur le plan de la rééducation atteignait 75.1% en cas de forme bulbaire (contre 56.4% en cas de forme spinale). Par ailleurs, plus le score ALSFRS-R était faible, et donc plus les patients présentaient une atteinte fonctionnelle sévère, plus les RBP rééducatives étaient respectées (β à -0.499 et $p = 0.002$).

Variabiles	β	p
Forme de la SLA (bulbaire)	0.408*	0.008*
Score ALSFRS-R	-0.499*	0.002*

[Tableau 12] Régression linéaire multiple pas à pas entre le taux d'application des recommandations de pratiques professionnelles REEDUCATIVES et la forme de la SLA (spinale) ainsi que le score ALSFRS-R * = résultat statistiquement significatif ($p \leq 0.05$).

Enfin, concernant les RBP d'accompagnement médico-social, après analyse multivariée par régression linéaire pas à pas [Tableau 13], les variables retenues dans le modèle (avec un R^2 ajusté à 0.15 et 0.38) étaient le score ALSFRS-R et le suivi par une équipe de soins palliatifs. Plus le score ALSFRS-R s'avérait bas, donc plus les patients présentaient une atteinte fonctionnelle sévère, plus le taux d'application des recommandations était élevé (β à -0.423, $p = 0.013$). Plus les patients étaient suivis par les soins palliatifs, plus ces recommandations étaient appliquées (β à 0.634, $p = 0.000$).

Variabiles	β	p
Score ALSFRS-R	-0.423*	0.013*
Suivi par une équipe de soins palliatifs	0.634*	0.000*

[Tableau 13] Régression linéaire multiple pas à pas entre le taux d'application des recommandations de pratiques professionnelles concernant l'ACCOMPAGNEMENT MEDICO-SOCIAL et le score ALSFRS-R et le suivi par une équipe de soins palliatifs.

* = résultat statistiquement significatif ($p \leq 0.05$).

B. Facteurs influençant la qualité de vie des patients

1. Qualité de vie des patients de notre étude

Dans notre population d'étude, le score de qualité de vie QoL-NMD v1.0 présentait une moyenne de 36.7 /75 [15.2].

Le score concernant les questions générales était de 2.2 /6 [0.04], celui de l'impact des symptômes corporels était de 11 /18 [0.7], celui de la perception de soi était de 11.4 /24 [0.4] et celui des activités et participation à 13 /27 [0.3] [Tableau 14].

Score de qualité de vie QoL-NMD v1.0	Moyenne +/- DS
Score total	36.7 +/- 15.2
Score selon ses 4 sous parties :	
2. Questions générales	2.2 +/- 0.04
3. Impact des symptômes corporels	11 +/- 0.7
4. Perception de soi	11.4 +/- 0.4
5. Activités et participations	13.5 +/- 0.3

[Tableau 14] Analyse descriptive de la qualité de vie des patients selon le score QoL NMD v1.0 et ses différentes sous parties.

2. Variables en corrélation avec la qualité de vie des patients

La qualité de vie des patients interrogés, évaluée selon le score QoL-NMD v1.0, était associée de façon statistiquement significative et positive avec le score ALSFRS-R (Coefficient de Pearson à 0.660, $p = 0.0001$). Autrement dit, plus le score ALSFRS-R était élevé, et donc moins la maladie était sévère, meilleure était la qualité de vie [Tableau 15].

A l'inverse, le score QoL-NMD v1.0 s'avérait être associé de façon significative et négative avec le taux d'application global des recommandations de pratiques professionnelles (Coefficient de Pearson à -0.480 et $p = 0.004$) et le score de Rankin modifié (Coefficient de Pearson à -0.452 et $p = 0.007$) [Tableau 15]. Ainsi, plus le score de Rankin était bas, et donc moins il existait d'incapacités, meilleure était la qualité de vie. De plus, plus la qualité de vie était bonne, moins les RBP étaient appliquées.

	Coefficient de corrélation	p value
Age	0.133	0.453
Durée d'évolution de la maladie	0.094	0.599
Nombre de complications médicales	-0.259	0.139
Taux d'application des RBP	-0.480*	0.004*
Score de Rankin modifié	-0.452*	0.007*
Score ALSFRS-R	0.660*	0.0001*

[Tableau 15] *Corrélation (coefficient de corrélation de Spearman) le score QoL-NMD v1.0 et l'ensemble des variables numériques étudiées. * = résultat statistiquement significatif ($p \leq 0.05$)*

	Score QoL-NMD v1.0 M [DS]	p value
Hôpital d'origine (Lille/Amiens)	37.3 [14.0] / 37.2 [14.2]	0.995
Forme de la SLA (bulbaire/Spinale)	37.3 [10.0] / 37.2 [15.5]	0.986
Entourage aidant (Oui/Non)	37.4 [15.1] / 36.7 [10.6]	0.889
Suivi par un médecin de MPR (Oui/Non)	35.4 [15.8] / 39.3 [11.6]	0.412
Suivi par une équipe de soins palliatifs (Oui/Non)	34.2 [15.7] / 39.1 [12.7]	0.250
Supplémentation de la fonction de ventilation (Oui/Non)	30.1 [11.9] / 40.2 [13.8]	0.052
Supplémentation de la fonction de déglutition (Oui/Non)	27.3 [13.6] / 38.2 [13.8]	0.202

[Tableau 16] *Corrélation (test t de Student) entre le score QoL-NMD v1.0 et l'ensemble des variables nominales étudiées. * = résultat statistiquement significatif ($p \leq 0.05$)*

Après analyse multivariée par régression linéaire pas à pas [Tableau 17], la variable retenue dans le modèle (avec un R^2 ajusté à 0.42) était le score ALSFRS-R.

Plus le score ALSFRS-R apparaissait élevé, et donc moins l'atteinte était sévère, meilleure était la qualité de vie (β à 0.660, $p = 0.000$).

Variables	β	p
Score ALSFRS-R	0.660*	0.000*

[Tableau 17] Régression linéaire multiple pas à pas entre le score QoL-NMD v1.0 et le score ALSFRS-R. * = résultat statistiquement significatif ($p \leq 0.05$)

La réflexion globale de synthèse à propos de l'ensemble de ces résultats est présentée ci-après, au sein d'une discussion.

DISCUSSION

Pour rappel, l'objectif principal de ce travail était d'étudier quels étaient les facteurs en lien avec l'application des recommandations de pratiques professionnelles de la HAS concernant la prise en charge pluridisciplinaire des patients atteints de SLA dans les Hauts-de-France et, ainsi, observer lesquels pouvaient avoir une influence. De plus, il s'agissait également de mettre en évidence les facteurs en lien avec la qualité de vie de ces patients, paramètre essentiel dans la prise en soins de la maladie de Charcot.

I. Intérêts et limites de l'étude

A. Intérêts

C'est après une longue réflexion que l'étude CHARECO a vu le jour sous la forme d'une étude prospective (associée à un recueil rétrospectif de certaines données). En effet, les scores de qualité de vie et de gravité étaient réalisés au même moment que le recueil de données dans les dossiers, permettant d'analyser le parcours de soin en regard de l'état de santé du patient, limitant le biais d'information. A cela, s'ajoutait le caractère bicentrique et non monocentrique de l'étude (CHU d'Amiens et CHRU de Lille). Cela permettait à notre population de se rapprocher des caractéristiques de la population générale atteinte de SLA et limitait le biais d'exploitation des résultats. Ces caractéristiques méthodologiques permettaient ainsi d'améliorer la validité externe et la pertinence scientifique de ce travail.

Les critères d'inclusion et d'exclusion étaient, quant à eux, peu restrictifs, favorisant l'inclusion d'un maximum de patients dans l'étude, pour une pathologie considérée comme rare (2.5 nouveaux cas/100 000 habitants en France) (5). De même, ces critères permettaient de limiter au maximum les facteurs pouvant engendrer un biais de confusion. En effet, des antécédents qui auraient pu interférer avec la sévérité de la maladie ou sa présentation clinique étaient éliminés (maladie neurologique autre que la SLA, antécédent pulmonaire, etc).

Un autre aspect intéressant de l'étude CHARECO résidait dans la mise en commun des pratiques et de la réflexion inhérente à ce travail sur les habitudes professionnelles de chacun, bien que les lieux, les moyens et les méthodes de prises en soins étaient différents à Lille et à Amiens. La richesse pédagogique à tirer de ce travail est donc un point positif supplémentaire.

Enfin, la dimension épidémiologique de l'étude apparaissait être un autre aspect non négligeable de ce travail. L'ensemble des données permettait d'analyser les points positifs autant que les axes d'amélioration dans les pratiques actuelles, et permettait également d'expliquer les raisons en mettant en évidence les freins et leviers à la prise en charge de ces patients. Il ne s'agissait donc pas uniquement d'un constat sur les pratiques mais d'une réelle analyse les concernant. De cette façon, la réflexion sur les moyens d'optimiser et harmoniser la qualité des soins apportés aux patients concernés par la maladie de Charcot était possible.

B. Limites

La principale limite de ce travail de recherche réside dans la faible taille de son échantillon, amenuisant la puissance statistique de l'étude. Cependant, cette dernière concerne une maladie rare (touche actuellement 6 000 patients en France) (6). Or, malgré sa rareté, 34 patients ont pu être inclus sur une durée relativement courte de 8 mois, dans une unique région de France de surcroît. Les études s'intéressant aux effets d'une prise en charge multidisciplinaire incluaient un nombre plus important de patients mais sur une durée elle aussi bien plus longue que celle de l'étude CHARECO. A titre d'exemples, *Van den Berg JP et al.* dénombrait 208 patients inclus dans l'ensemble des Pays-Bas, entre 2001 et 2004 (52), quand *Traynor BJ et al.* qui présentait une cohorte prospective de 344 patients, inclus sur l'ensemble du territoire Irlandais et sur une durée de 4 ans (11).

A cela s'ajoute le fait que, malgré le schéma global prospectif de l'étude CHARECO, le recueil de données présentait une part rétrospective par le recueil d'informations dans les dossiers informatisés des patients. Ainsi, il pourrait exister un biais d'information inhérent à ce mode de récupération de données. Toutefois, on peut supposer que, de par la trans- et

l'interdisciplinarité que requiert le parcours de soins des patients atteints de SLA, le contenu des dossiers médicaux les concernant était exhaustif, enrichi par les nombreux spécialistes, limitant ainsi le risque d'informations manquantes.

Enfin, devant la multiplicité des données recueillies et des analyses statistiques toutes aussi nombreuses, la lecture et l'analyse des résultats pouvaient s'avérer ardues. Il aurait pu exister des interactions entre les différentes variables, pouvant interférer sur des résultats de corrélation. Pour pallier au maximum à ce risque de biais de confusion, des analyses multivariées étaient réalisées.

II. Résultats de l'étude

A. Caractéristiques de la population étudiée

Les résultats concernant les données démographiques des 34 patients inclus dans l'étude CHARECO apparaissaient superposables à ceux décrits dans la littérature (4,5,28). La répartition géographique entre CHRU de Lille et CHU d'Amiens était équitable. Ceci confirmait donc l'homogénéité des patients au sein de l'échantillon.

La durée d'évolution de la pathologie, à partir de la date du diagnostic, était d'environ 2 ans. Ce délai permettait un recul suffisant pour analyser le parcours de soins médico-rééducatif pluridisciplinaire des patients touchés par la SLA. En effet, diverses études évaluant l'effet des soins multidisciplinaires sur la survie des patients atteints de SLA montraient que le délai d'évolution de la maladie depuis le diagnostic était d'environ 10 mois (11,71,72).

B. Sévérité de la SLA et prise en charge

Dans ce travail, l'application des recommandations de pratiques professionnelles apparaissait liée à la sévérité de la maladie. En effet, s'agissant des RBP dans leur globalité ou pour leurs différentes sous-parties (médicales, rééducatives et accompagnement médico-social), les recommandations étaient d'autant plus respectées que la maladie était fonctionnellement sévère (ALSFRS-R).

En effet, les patients présentant une forme sévère de la maladie sont sujets à des troubles de déglutition et de l'élocution, de troubles respiratoires et/ou de troubles de la marche (4). L'ensemble de ces déficiences sont susceptibles d'entraîner des complications infectieuses, des troubles de la communication, une perte d'autonomie de déplacement et dans les activités de vie quotidienne, mais aussi une anxiété du patient et/ou de son entourage. Ces éléments

pourraient potentiellement amener ces patients graves, à consulter différents professionnels de santé (médicaux, para-médicaux, sociaux). Ainsi, cela expliquerait le meilleur taux d'application des recommandations chez ces patients les plus lourdement touchés par la SLA.

Cependant, les items des RBP de la HAS retenus pour l'étude devaient, en théorie comme en pratique, être appliqués de façon systématique et le plus tôt possible à l'ensemble des patients atteints de SLA, indépendamment de la sévérité de la maladie. Comme le montre *Chio et al.* dans son étude, un retard et défaut de prise en soins pluridisciplinaire peut avoir certaines conséquences comme la survenue de complications (infections, troubles respiratoires, complications de décubitus...) et une majoration des durées d'hospitalisation (12). De plus, dans l'étude de *Soofi et al.*, certains patients rapportent le regret de ne pas avoir été suffisamment informés des éléments évolutifs de la maladie. Ils souhaiteraient une information plus précoce après l'annonce du diagnostic, afin de leur permettre de se préparer aux différentes épreuves auxquelles ils seront confrontés à chaque stade de la maladie (73).

Ainsi, on pourrait imaginer prévoir ce nouveau temps d'information, à distance de l'annonce du diagnostic de SLA, voire même penser un temps d'éducation thérapeutique des patients voir de leur entourage, notamment les complications à attendre et leur gestion. Peut-être serait-il constaté moins d'évènement aigu, moins de consultation en urgence et/ou moins d'hospitalisation pour ces patients, anxiogènes et fatigantes. Et ce car les complications auraient été mieux comprises, anticipées au maximum, y compris dans le parcours de soins en cas de survenue d'un problème aigu.

C. Freins à l'application des RBP

1. Manque de prise en charge en pneumologie

Concernant la prise en charge pneumologique, une minorité (30%) des patients bénéficiait du suivi trimestriel recommandé par la HAS, quand la spirométrie et gazométrie étaient réalisées dans deux tiers des cas au diagnostic. Un tiers des patients n'était pas informé, dès le diagnostic, de la probable nécessité de la mise en place, à court ou moyen terme, de techniques de suppléance des fonctions vitales (ventilation et/ou déglutition).

Ceci peut s'expliquer par le fait que le suivi semble adapté au degré de l'atteinte respiratoire du patient (clinique, résultats des explorations fonctionnelles...), tout au moins en pratique. Les recommandations européennes de l'EFNS, publiées en 2012 par *Andersen et al.*, préconisent un suivi pneumologique régulier et articulé au sein d'une équipe pluridisciplinaire, mais sans précision de l'intervalle de temps entre les consultations. Dans l'étude CHARECO, lorsque les

gazométries et spirométries initiales étaient satisfaisantes, un suivi annuel ou biennuel était estimé comme suffisant. Lors de l'apparition d'anomalies aux examens, le suivi était alors plus rapproché jusqu'à poser l'indication éventuelle d'une VNI. Dans ce cas, le suivi devient le plus souvent trimestriel mais sur la base d'un avis « personnel » du professionnel de santé concerné et non systématique comme le préconise les RBP de la HAS. Dans ce travail, le suivi était trimestriel chez 70% des patients porteurs d'une VNI (contre 20.8% chez les patients non appareillés). On peut ainsi se poser la question de laisser plus de place au médecin spécialiste concernant la fréquence du suivi et sa pertinence comparativement aux RBP de la HAS.

2. Insuffisance de prise en charge rééducative

2.1. Manque de soutien psychologique

Dans l'étude CHARECO, suite à l'annonce du diagnostic, un premier entretien psychologique était proposé dans la moitié des cas. Dans les suites, seuls 30% des patients bénéficiaient d'un suivi psychologique régulier. Le choc non négligeable qu'engendre généralement l'annonce de la maladie de Charcot, pathologie chronique et incurable, justifie la proposition systématique d'un entretien psychologique (47). Suite à cet entretien initial, le suivi régulier n'est alors pas souhaité par l'ensemble des patients (c'est le cas de 5 des 34 patients de cette étude). Pour autant, il apparaît nécessaire de le proposer régulièrement au cours d'évolution de la pathologie. En effet, comme le montre l'étude de *V. Havet et al.*, le manque de soutien psychologique peut influencer défavorablement la qualité de vie des patients, sur laquelle nous reviendrons (74).

2.2. Manque de kinésithérapie respiratoire

La quasi-totalité des patients bénéficiaient de séances de kinésithérapie libérale à visée neuromotrice de façon pluri-hebdomadaire. Cependant, chez les patients porteurs d'une symptomatologie respiratoire, seule la moitié d'entre eux bénéficiaient de kinésithérapie respiratoire. Or, comme le montre la méta-analyse menée par *Ferreira et al.*, l'entraînement régulier des muscles respiratoires améliore la fonction et la force respiratoire (58). En effet, la kinésithérapie respiratoire permet le renforcement des muscles inspiratoires et expiratoires, déficitaires dans la SLA et fréquemment responsables d'une insuffisance respiratoire sévère et souvent mortelle. Elle permet également le drainage des sécrétions bronchiques, qui, en cas d'accumulation dans l'arbre trachéobronchique, peuvent entraîner des infections pulmonaires parfois itératives (58,75,76).

2.3. Manque de rééducation orthophonique et de suivi nutritionnel

Dès l'apparition des premiers signes de dysarthrie ou de difficultés de déglutition, 70% des patients inclus dans l'étude CHARECO bénéficiaient d'un bilan en orthophonie. Mais, par la suite, seuls 60% d'entre eux avaient un suivi orthophonique régulier, au moins hebdomadaire. En France, la pénurie d'orthophonistes représente un réel problème de santé publique (77). Ainsi, dans le cas des patients atteints de SLA, ce défaut de praticiens peut entraîner des répercussions non négligeables sur leur santé, telle que la survenue de fausses routes à répétition et donc de pneumopathies voire de détresse respiratoire aiguë pouvant entraîner le décès, d'une dénutrition, d'escarres, etc. Diverses études montraient pourtant l'impact positif de la rééducation orthophonique sur la qualité de vie mais aussi sur le maintien d'un lien social à travers la mise en place d'aides à la communication (73,78). De plus, l'absence de prise en charge en orthophonie ou diététique régulière (ici, 70% des patients bénéficiaient d'un suivi diététique) peut retarder la discussion de l'indication d'une gastrostomie. Or, il a été décrit que la gastrostomie présente de nombreux bénéfices pour ces patients, comme la nette diminution de la perte de poids et de l'anxiété, et une amélioration de la qualité de vie et de la survie (9,60). La gastrostomie représente ainsi une alternative sûre pour la prise alimentaire, l'équilibre nutritionnel et l'absorption des médicaments des patients touchés par la SLA.

2.4. Insuffisance de contact avec l'ergothérapeute

Dans l'étude CHARECO, on notait que 60% des patients bénéficiaient d'une évaluation de l'installation et des aides techniques par un ergothérapeute. Une visite à domicile par le praticien n'était réalisée que dans 1/3 des cas. Or, pour la quasi-totalité des patients touchés par la SLA, des aménagements du domicile plus ou moins importants s'avèrent nécessaires au cours de l'évolution de la maladie (79,80). Ces aménagements peuvent demander des financements nécessitant des démarches complexes, notamment auprès de la MDPH, qui peuvent prendre plusieurs semaines voire mois avant d'être perçus par le malade (81). Anticiper un maximum en sollicitant un ergothérapeute permet une amélioration de la fatigue perçue, de la dextérité manuelle, du risque de chute, de la mémoire, de la communication, du moral et de la qualité de vie chez ces patients (79,82). Ce défaut de contact avec l'ergothérapeute constaté dans ce travail pourrait s'expliquer par l'absence de remboursement de l'ergothérapie libérale actuellement et par la méconnaissance du métier par certains professionnels de santé. Améliorer la communication sur cette profession au sein des métiers de la santé pour majorer les recours à celle-ci serait à envisager. En l'absence de remboursement par la CPAM, il existe d'autres

moyens de solliciter des ergothérapeutes tels que les hospitalisations à domicile de rééducation, de plus en plus nombreuses sur le territoire.

3. Insuffisance d'accompagnement par l'équipe de soins palliatifs

Dans cette étude, 40% des patients avaient rencontré l'équipe de soins palliatifs et très peu de patients étaient en contact avec des associations de patients ou d'aidants. Et ce alors que les soins palliatifs sont pourvoyeurs d'un accompagnement pluridisciplinaire et sont en mesure de coordonner les soins de ces patients. De plus, ils apparaissent comme les professionnels de santé les plus aptes à aborder, proposer et aider à la rédaction des directives anticipées (62). En effet, dans l'étude, seulement 20% de directives anticipées étaient rédigées et celles-ci étaient souvent abordées de façon tardive, une fois les premiers signes de défaillances des fonctions vitales déjà installés. Cela ne permettait visiblement pas de laisser aux patients un délai de réflexion suffisant concernant ces importantes décisions. De surcroît, les soins palliatifs permettent d'apporter un soutien psychologique et un accompagnement adapté aux patients mais aussi aux aidants, en proposant par exemple la mise en relation avec des associations (83). Ceci est illustré dans cette étude par la mise en évidence d'une association statistiquement significative entre l'application des recommandations concernant l'accompagnement médico-social et le suivi du patient par une équipe de soins palliatifs (taux de 48.9 % chez les patients suivis par les soins palliatifs contre 22.8% chez les patients non suivis avec $p = 0.000$).

De plus, ces soins permettraient également une amélioration de la qualité de vie des patients s'ils sont appliqués de façon précoce au diagnostic (84,84), même si nous n'avons pas pu mettre en évidence cette relation dans cette étude, probablement en lien avec un manque de puissance statistique.

Cette faible sollicitation des soins palliatifs pourrait s'expliquer par un manque de compréhension globale (des patients comme des soignants) concernant le rôle, les bénéfices et objectifs des équipes de soins palliatifs, souvent perçus comme un « hospice » (85). L'étude de *T. Washington et al.* analysait les points de vue des patients, aidants familiaux et prestataires de soins concernant l'utilité des soins palliatifs (85). Des lignes directrices consensuelles, nationales voire internationales, aideraient à l'élaboration d'un cadre pour l'engagement actif dans les soins palliatifs dans la SLA.

D. Leviers à l'application des RBP

1. Supplémentation de la fonction de ventilation

Au sein de la population de l'étude CHARECO, on relevait un meilleur taux d'application des recommandations chez les patients bénéficiant d'une VNI (67% chez les patients avec VNI contre 53% chez les patients sans VNI avec $p = 0.0114$). En effet, les RBP préconisent un suivi pneumologique très rapproché, avec des consultations et examens paracliniques systématiques trimestriels. Il est possible que le suivi pneumologique était plus rapproché chez les patients porteurs d'une VNI, afin d'assurer le suivi et les réglages de celle-ci, comparé aux patients sans VNI. De même, on peut supposer que le suivi rapproché en pneumologie permettait une instauration plus précoce de la VNI, dès qu'elle s'avérait nécessaire. Malgré une sous-utilisation de la VNI en Europe (56), la littérature démontre à plusieurs reprises que cet outil de suppléance améliore la survie et la qualité de vie des patients sans dysfonction bulbaire sévère (8,57). Ainsi, il apparaît nécessaire d'assurer un suivi pulmonaire systématique adapté aux besoins du patient et de poser l'indication de la VNI le plus tôt possible dans la PEC des patients atteints de SLA. Et ce afin de limiter les décompensations et améliorer leur qualité de vie.

2. Forme bulbaire de la maladie

Dans l'étude CHARECO, l'application des RBP concernant la prise en charge rééducative était meilleure chez les patients présentant une forme bulbaire de la maladie. Cette forme est responsable de troubles de l'élocution et de troubles de déglutition plus précoces et plus sévère que dans la forme spinale (1). Ainsi, ces patients présentent des difficultés de communication et des gênes, parfois anxiogènes, à la prise alimentaire, responsable d'une perte de poids (4). Ainsi, ils sont susceptibles de consulter de façon plus régulière l'orthophoniste et le diététicien, améliorant l'application des RBP rééducatives. D'autant plus que, comme le montre *Taynor BJ et al.*, le pronostic des patients à début bulbaire était prolongé de 9,6 mois lorsqu'ils étaient suivis en centre de référence SLA et bénéficiaient donc d'une PEC pluridisciplinaire (11).

3. Suivi en centre de référence SLA

Ce travail a mis en évidence une meilleure application des RBP concernant la prise en charge médicale des patients au CHRU de Lille en comparaison au site du CHU d'Amiens (87.3% contre 66.8% de taux d'application, $p = 0.000$). Il est important de préciser que CHRU de Lille bénéficie du statut de « centre de référence SLA et autres maladies du neurone moteur », délivré d'après la DHOS, comme 17 autres centres français. Ce statut permet notamment de toucher un

budget dédié à la prise en soins des patients avec une SLA. Le CHU d'Amiens ne bénéficie pas de ce statut, ces centres de références étant généralement uniques par région (ici Lille).

Il est intéressant de décrire les différences de fonctionnements entre les deux sites des Hauts de France, afin de mieux comprendre certains résultats décrits dans l'étude CHARECO.

Le service de Lille est composé de lits d'hospitalisation (complète ou HDJ), d'une équipe médicale (coordonnée par un médecin neurologue) et rééducative (orthophoniste, ergothérapeute, kinésithérapeute, diététicien, AS). L'activité de ce service est presque exclusivement dédiée à la prise en charge des patients atteints de SLA, qui rencontrent l'ensemble des professionnels de santé de façon quasi systématique. Au sein de ce centre, plusieurs recherches scientifiques sont en cours, dont plusieurs essais thérapeutiques auxquels peuvent participer les patients du CHU d'Amiens si ils le souhaitent (protocole ALEXION ou SAFE FLAIRE ALS 2).

Au CHU d'Amiens, le diagnostic initial est posé par le neurologue, qui suit le patient le plus souvent de façon biannuelle et l'oriente vers les différents professionnels, selon les besoins des patients. Une évaluation et PEC pluridisciplinaire est organisée au sein d'HDJ de neurologie ponctuels. Dans un second temps, lorsqu'il a été sollicité, le médecin de MPR du CHU d'Amiens coordonne les soins, avec prise en charge au domicile, en HDJ ou en hospitalisation complète en MPR.

Une coordination existe entre le CHU d'Amiens et le CHRU de Lille, notamment à travers l'organisation mensuelle de RCP, permettant de discuter des orientations et propositions thérapeutiques des patients.

Plusieurs études ont démontré les bénéfices des centres de référence SLA sur la survie et la qualité de vie des patients (12,13). L'ensemble de ces résultats prône donc la poursuite et le développement des centres de références dédiés à la SLA sur l'ensemble du territoire, afin d'optimiser les parcours de soins en favorisant les soins de support.

4. Suivi par un médecin de MPR et place de la rééducation

Comme exposé ci-dessus, la prise en charge rééducative n'était pas optimale d'après les résultats de l'étude CHARECO, avec un défaut de prise en charge en kinésithérapie, orthophonie, diététique, psychologie et, surtout, ergothérapie, dans les deux CHU. Cependant, la rééducation et la réadaptation sont bel et bien au cœur de la prise en charge de ces patients, à chaque stade de la maladie. En effet, l'objectif principal de chaque soignant est d'aider les

patients à rester fonctionnellement actifs, de manière sécurisée et efficace, afin de limiter les conséquences de la réduction progressive de mobilité, de la communication, de la respiration et de la déglutition sur les activités de vie quotidienne (63,83).

Dans la littérature, les effets de la rééducation ne sont pas encore totalement décryptés. Plusieurs travaux montraient que la rééducation réalisée de façon pluridisciplinaire améliorait les capacités fonctionnelles (score ALSFRS) et la fonction pulmonaire (CVF), (86,87). L'étude menée par *Filipe Gonçalves et al.*, quant à elle, évoquait que l'interruption des soins de rééducation et réadaptation (kinésithérapie et orthophonie) en lien avec le confinement lié à la crise sanitaire actuelle (COVID 19) pouvait avoir accéléré le déclin fonctionnel des patients (diminution du score ALSFRS-R) mais aussi, à court terme, majoré la fatigue et diminué la qualité de vie (88).

En pratique, l'ensemble de ces professionnels de santé travaillent en lien étroit avec le médecin de Médecine Physique et de Réadaptation. Afin de favoriser la coordination des soins et l'orientation vers ces différentes thérapies physiques, le suivi systématique régulier par un médecin de MPR apparaîtrait bénéfique pour optimiser le parcours de soins des patients atteints de SLA. En effet, la coordination d'une équipe pluridisciplinaire est le cœur de l'activité du médecin de MPR. Dans l'étude, les RBP concernant la PEC rééducative et concernant l'accompagnement médico-social étaient respectivement appliquées à 63.1% [20.3] et 36.1% [23.2] chez les patients bénéficiant d'un suivi en MPR contre 60.7% [28.6] et 29.0 [11.5] chez les patients sans suivi MPR. L'association entre les variables n'était pas statistiquement significative ($p > 0.05$), possiblement en lien avec un manque de puissance de l'étude du fait de la faible taille de l'échantillon étudié.

E. Qualité de vie des patients atteints de SLA

Dans l'étude CHARECO, la qualité de vie s'avérait moyenne (score moyen à 36.7/75 +/- 15.2). L'intérêt du score de qualité de vie utilisé (QoL-NMD v1.0) était sa spécificité d'application aux maladies neuromusculaires à progression lente, validé en Français (89,90). Ses questions permettent de se rapprocher au mieux des ressentis des patients atteints d'une Maladie NeuroMusculaire (MNM).

Dans l'étude CHARECO, une corrélation était mise en exergue entre le taux d'application des RBP médicales et le score QoL-NMDv1.0 ($\beta = 0.361$, $p = 0.007$). En effet, moins bonne était la qualité de vie, plus ces recommandations étaient appliquées. De même, plus le score ALSFRS-R était bas, et donc plus la maladie était sévère, moins bonne était la qualité de vie

($\beta = 0.660, p = 0.000$). Cependant, ce dernier résultat reste discuté dans la littérature. En effet, certaines études ont montré que, contrairement à ce que l'on pourrait supposer dans ce contexte, la SLA n'était pas nécessairement responsable d'une mauvaise qualité de vie et, malgré la progression de la maladie, la qualité de vie globale ne se modifiait que très légèrement au fil du temps (68,91). A contrario, d'autres études retrouvaient ce lien entre la gravité de la maladie (par le score ALSFRS-R) et la qualité de vie des patients (67,69).

De plus, dans ce travail, aucune corrélation statistiquement significative n'était mise en évidence entre la présence d'une supplémentation par VNI ou gastrostomie et une meilleure qualité de vie. Pourtant, cette association est décrite à plusieurs reprises dans la littérature, où notamment deux auteurs montraient que la VNI ou la gastrostomie améliorait la survie et la qualité de vie des patients atteints de SLA (57,83). Il est possible que la différence de résultats entre l'étude CHARECO et la littérature réside dans le faible nombre de patients inclus bénéficiant d'une VNI (une dizaine) et d'une gastrostomie (3 patients). Cela pouvait en effet possiblement expliquer l'absence de corrélation statistiquement significative par manque de puissance statistique dans cette étude.

Dans le score de qualité de vie QoL-NMD V1.0, la partie « impact des symptômes corporels » regroupait la fatigue, les troubles de la mémoire, les douleurs et les troubles du sommeil. Un suivi et une PEC médicale rapprochée de ces troubles, notamment par le médecin traitant, permettrait d'améliorer possiblement la qualité de vie de ces patients. La partie « perception de soi » regroupait les angoisses, l'acceptation du regard d'autrui, la thymie et la prise de décisions. L'ensemble de ces éléments pourrait être optimisé par un suivi psychologique et/ou psychiatrique rapproché en proposant la mise en place de thérapies médicamenteuses ou non. Enfin, la partie « Activités et participations » regroupe les possibilités de déplacement, le risque de chute, la pratique d'activités de loisirs et familiales. Ces facultés, notamment de déplacement, pourraient être améliorées par une prise en charge rééducative et réadaptative précoce et régulière, en kinésithérapie et ergothérapie. Et ce afin de permettre la mise en place, si nécessaire, d'aides techniques ou d'appareillages facilitant la déambulation. *Rosa Silva et al.* démontrait en effet des impacts positifs sur la qualité de vie de la prise en charge en psychologie par thérapie cognitivo-comportementale ou thérapie musicale et de la mise en place de dispositifs d'aide à la communication (78). Par ailleurs, les interventions de rééducation et de réadaptation contribueraient positivement à la gestion des objectifs, notamment en terme d'autonomie (déplacement, communication, interactions sociales...) et d'activités de vie quotidienne, permettant un impact positif sur la qualité de vie (73).

L'étude CHARECO, tant par sa réalisation que par le cœur de son sujet, représente ainsi tout à fait l'esprit de la MPR, faisant transpirer trans- et interdisciplinarité, partage des connaissances, des compétences, à la croisée des chemins médicaux et paramédicaux de chaque patient touché par la SLA. Ce travail ouvre de nouvelles portes, fait se poser de nouvelles questions, pratiques, théoriques, éthiques, pour progresser, dans l'intérêt des patients concernés.

III. Perspectives de l'étude

Tout d'abord, les patients inclus ne concernant que le CHU d'Amiens et CHRU de Lille, ces résultats ne sont pas extrapolables à l'ensemble de la population française concernée par la maladie de Charcot. Ainsi, il serait intéressant d'étendre ce travail à l'ensemble du territoire, afin d'améliorer et/ou d'homogénéiser les prises en charges le cas échéant. Selon les résultats, ce type d'étude pourrait peut-être également être à l'origine d'une réflexion à l'échelle de la HAS sur la pertinence de certaines recommandations. D'un autre côté, plus pécunier, ce travail pourrait éventuellement servir d'argument pour revoir à la hausse d'éventuelles ressources à attribuer aux sites prenant en soins les patients atteints de SLA, qui ne seraient pas « Centre de référence SLA » et donc ne bénéficieraient pas des fonds alloués à ces derniers. Et ce dans l'intérêt des patients, pour optimiser l'offre de soins et leurs parcours.

De plus, obtenir le point de vue des patients et/ou de leurs aidants concernant leurs ressentis, satisfactions, besoins et questionnements sur les soins et l'accompagnement qui leurs sont conférés semblait important également. Ceci fait l'objet d'un second travail de recherche clinique, qui complète l'étude CHARECO et évalue si les recommandations et les soins dispensés aux patients atteints de SLA sont jugés pertinents et efficaces par ces derniers. Cela concerne, par exemple la fréquence, de certains suivis, le rôle du MPR dans le parcours de soins etc. Dans le PNDS, publié en 2007 puis révisé en 2015, le médecin de MPR commence en effet à trouver sa place au sein des recommandations de prise en charge faites aux professionnels de santé et donc dans le parcours de soin des patients (92).

Enfin, d'après l'étude CHARECO et la littérature, il semble exister un intérêt évident à poursuivre le développement et la généralisation des centres de référence SLA, au moins dans l'ensemble des CHU de France. Ceci permettrait d'optimiser la prise en charge de ces patients qui nécessitent des soins de support indispensables à leur confort mais aussi à leur survie.

CONCLUSION

En conclusion, l'application globale des recommandations de pratique professionnelles de la HAS est d'autant plus respectée que la maladie est sévère avec une qualité de vie altérée et que le patient est porteur d'une VNI.

L'étude CHARECO montrait que les freins à l'application des RBP étaient essentiellement liés à une insuffisance de prise en charge rééducative et réadaptative pluridisciplinaire (psychologie, orthophonie, diététique, kinésithérapie respiratoire et surtout ergothérapie) et à un manque d'accompagnement médico-social (contact avec les équipes de soins palliatifs avec rédaction de directives anticipées, mise en relation avec le secteur social et les associations). Sur le plan médical, le suivi pneumologique trimestriel semblait difficile à respecter mais adapté à l'évolution clinique et spirométrique du patient.

Nous savons que les patients atteints de SLA, du fait de l'évolution rapidement défavorable et de son aspect incurable, nécessitent rapidement une prise en charge globale pluridisciplinaire efficacement coordonnée, régulièrement réévaluée et réadaptée.

L'accompagnement au sein d'un centre de référence spécialisé dans la prise en charge des SLA semblait représenter un réel levier à l'application des RBP, ce qui justifie l'intérêt de poursuivre leur développement. De plus, la rééducation ainsi que la réadaptation sont deux entités incontournables dans l'histoire de vie de ces patients. Elles pourraient être optimisées par le suivi systématique par un médecin de MPR, pour qui la coordination des soins pluridisciplinaires est au cœur de sa pratique. Enfin, le suivi systématique par les équipes de soins palliatifs apparaît nécessaire à l'accompagnement des patients comme des aidants, sur le plan psychologique comme pour l'aide à la prise de décisions majeures concernant leur santé.

Enfin, il serait intéressant d'étendre cette étude à l'échelle nationale, afin de poursuivre la réflexion visant à optimiser et harmoniser au maximum l'accompagnement médical, rééducatif et social des patients atteints de SLA, pour, à terme, améliorer leur qualité et confort de vie.

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. Xu R-S, Yuan M. Considerations on the concept, definition, and diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Neural Regen Res.* 2021;16(9):1723.
2. Verloes A. Les maladies rares ou maladies de cause rare. *La Revue de Santé Scolaire et Universitaire.* janv 2016;7(37):10-4.
3. Chiò A, Logroscino G, Traynor BJ, Collins J, Simeone JC, Goldstein LA, et al. Global Epidemiology of Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Systematic Review of the Published Literature. *Neuroepidemiology.* 2013;41(2):118-30.
4. Van Es MA, Hardiman O, Chio A, Al-Chalabi A, Pasterkamp RJ, Veldink JH, et al. Amyotrophic lateral sclerosis. *The Lancet.* nov 2017;390(10107):2084-98.
5. Soriani M-H, Desnuelle C. Épidémiologie de la SLA. *Revue Neurologique.* août 2009;165(8-9):627-40.
6. Couratier P, Corcia P, Lautrette G, Nicol M, Preux P-M, Marin B. Epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: A review of literature. *Revue Neurologique.* janv 2016;172(1):37-45.
7. Longinetti E, Fang F. Epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: an update of recent literature. *Current Opinion in Neurology.* oct 2019;32(5):771-6.
8. Aboussouan LS. Effect of Noninvasive Positive-Pressure Ventilation on Survival in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Ann Intern Med.* 15 sept 1997;127(6):450.
9. Cui F, Sun L, Xiong J, Li J, Zhao Y, Huang X. Therapeutic effects of percutaneous endoscopic gastrostomy on survival in patients with amyotrophic lateral sclerosis: A meta-analysis. *Green J, éditeur. PLoS ONE.* 6 févr 2018;13(2):e0192243.
10. On behalf of the CARE-MND Consortium, Leighton DJ, Newton J, Stephenson LJ, Colville S, Davenport R, et al. Changing epidemiology of motor neurone disease in Scotland. *J Neurol.* avr 2019;266(4):817-25.
11. Traynor BJ, Alexander M, Corr B, Frost E, Hardiman O. Effect of a multidisciplinary amyotrophic lateral sclerosis (ALS) clinic on ALS survival: a population based study, 1996-2000. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* sept 2003;74(9):1258-61.
12. Chio A. Positive effects of tertiary centres for amyotrophic lateral sclerosis on outcome and use of hospital facilities. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry.* 18 mai 2006;77(8):948-50.
13. Dorst J, Chen L, Rosenbohm A, Dreyhaupt J, Hübers A, Schuster J, et al. Prognostic factors in ALS: a comparison between Germany and China. *J Neurol.* juin 2019;266(6):1516-25.
14. Karanevich AG, Weisbrod LJ, Jawdat O, Barohn RJ, Gajewski BJ, He J, et al. Using automated electronic medical record data extraction to model ALS survival and progression. *BMC Neurol.* déc 2018;18(1):205.
15. Bhattacharya R, Harvey RA, Abraham K, Rosen J, Mehta P. Amyotrophic lateral sclerosis among patients with a Medicare Advantage prescription drug plan; prevalence,

survival and patient characteristics. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration*. 3 avr 2019;20(3-4):251-9.

16. De Marchi F, Sarnelli MF, Solara V, Bersano E, Cantello R, Mazzini L. Depression and risk of cognitive dysfunctions in amyotrophic lateral sclerosis. *Acta Neurol Scand*. mai 2019;139(5):438-45.
17. Goutman SA, Boss J, Patterson A, Mukherjee B, Batterman S, Feldman EL. High plasma concentrations of organic pollutants negatively impact survival in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. août 2019;90(8):907-12.
18. Moglia C, Calvo A, Grassano M, Canosa A, Manera U, D'Ovidio F, et al. Early weight loss in amyotrophic lateral sclerosis: outcome relevance and clinical correlates in a population-based cohort. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. juin 2019;90(6):666-73.
19. Lenglet T, Camdessanché J-P. Amyotrophic lateral sclerosis or not: Keys for the diagnosis. *Revue Neurologique*. mai 2017;173(5):280-7.
20. Li W, Lee M-H, Henderson L, Tyagi R, Bachani M, Steiner J, et al. Human endogenous retrovirus-K contributes to motor neuron disease. *Sci Transl Med*. 30 sept 2015;7(307):307ra153-307ra153.
21. Blokhuis AM, Groen EJM, Koppers M, van den Berg LH, Pasterkamp RJ. Protein aggregation in amyotrophic lateral sclerosis. *Acta Neuropathol*. juin 2013;125(6):777-94.
22. Renton AE, Chiò A, Traynor BJ. State of play in amyotrophic lateral sclerosis genetics. *Nat Neurosci*. janv 2014;17(1):17-23.
23. Al-Chalabi A, Hardiman O. The epidemiology of ALS: a conspiracy of genes, environment and time. *Nat Rev Neurol*. nov 2013;9(11):617-28.
24. Al-Chalabi A, Calvo A, Chio A, Colville S, Ellis CM, Hardiman O, et al. Analysis of amyotrophic lateral sclerosis as a multistep process: a population-based modelling study. *The Lancet Neurology*. nov 2014;13(11):1108-13.
25. Hardiman O, Al-Chalabi A, Chio A, Corr EM, Logroscino G, Robberecht W, et al. Amyotrophic lateral sclerosis. *Nat Rev Dis Primers*. 21 déc 2017;3(1):17071.
26. Swinnen B, Robberecht W. The phenotypic variability of amyotrophic lateral sclerosis. *Nat Rev Neurol*. nov 2014;10(11):661-70.
27. Kiernan MC, Vucic S, Cheah BC, Turner MR, Eisen A, Hardiman O, et al. Amyotrophic lateral sclerosis. *The Lancet*. mars 2011;377(9769):942-55.
28. Ludolph A, Drory V, Hardiman O, Nakano I, Ravits J, Robberecht W, et al. A revision of the El Escorial criteria - 2015. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration*. 27 août 2015;16(5-6):291-2.
29. Chio A, Battistini S, Calvo A, Caponnetto C, Conforti FL, Corbo M, et al. Genetic counselling in ALS: facts, uncertainties and clinical suggestions. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*. 1 mai 2014;85(5):478-85.
30. Geevasinga N, Menon P, Scherman DB, Simon N, Yiannikas C, Henderson RD, et al. Diagnostic criteria in amyotrophic lateral sclerosis: A multicenter prospective study. *Neurology*. 16 août 2016;87(7):684-90.

31. Brooks BR, Miller RG, Swash M, Munsat TL. El Escorial revisited: Revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Other Motor Neuron Disorders*. janv 2000;1(5):293-9.
32. Brooks BR. El escorial World Federation of Neurology criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of the Neurological Sciences*. juill 1994;124:96-107.
33. Guennoc A-M, Camu W, Corcia P. Les critères d'Awaji : les nouveaux critères diagnostiques de la sclérose latérale amyotrophique. *Revue Neurologique*. juin 2013;169(6-7):470-5.
34. De Carvalho, Carla Bentes, Teresinh M. Fibrillation and sharp-waves: Do we need them to diagnose ALS? *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Other Motor Neuron Disorders*. janv 2000;1(1):29-32.
35. Gawel M, Kuzma-Kozakiewicz M, Szmidt-Salkowska E, Kamińska A. Are we really closer to improving the diagnostic sensitivity in ALS patients with Awaji criteria? *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration*. juin 2014;15(3-4):257-61.
36. Johnsen B, Pugdahl K, Fuglsang-Frederiksen A, Kollewe K, Paracka L, Dengler R, et al. Diagnostic criteria for amyotrophic lateral sclerosis: A multicentre study of inter-rater variation and sensitivity. *Clinical Neurophysiology*. févr 2019;130(2):307-14.
37. Shefner JM, Al-Chalabi A, Baker MR, Cui L-Y, de Carvalho M, Eisen A, et al. A proposal for new diagnostic criteria for ALS. *Clinical Neurophysiology*. août 2020;131(8):1975-8.
38. Traynor BJ, Codd MB, Corr B, Forde C, Frost E, Hardiman OM. Clinical Features of Amyotrophic Lateral Sclerosis According to the El Escorial and Airlie House Diagnostic Criteria: A Population-Based Study. *Arch Neurol*. 1 août 2000;57(8):1171.
39. Turner MR, Barohn RJ, Corcia P, Fink JK, Harms MB, Kiernan MC, et al. Primary lateral sclerosis: consensus diagnostic criteria. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. avr 2020;91(4):373-7.
40. Turner MR. Progress and new frontiers in biomarkers for amyotrophic lateral sclerosis. *Biomarkers in Medicine*. juill 2018;12(7):693-6.
41. Strong MJ, Abrahams S, Goldstein LH, Woolley S, McLaughlin P, Snowden J, et al. Amyotrophic lateral sclerosis - frontotemporal spectrum disorder (ALS-FTSD): Revised diagnostic criteria. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration*. 3 avr 2017;18(3-4):153-74.
42. Pouget J. Les Centres dédiés à la sclérose latérale amyotrophique ont-ils changé les pratiques et la prise en charge ? *Revue Neurologique*. févr 2013;169:S39-44.
43. Greffier du tribunal d'instance de Metz. Certificat de dépôt. A Metz : 11 mars 1985. <https://www.arsla.org/wp-content/uploads/2015/11/declaration-initiale-ars-tribunal-de-metz.pdf>.
44. Camu W, Buxeraud J, Fougere É. Les traitements de la sclérose latérale amyotrophique. *Actualités Pharmaceutiques*. févr 2020;59(593):29-33.

45. Miller R, Mitchell J, Lyon M, Moore D. Riluzole for amyotrophic lateral sclerosis (ALS)/motor neuron disease (MND). In: The Cochrane Collaboration, éditeur. Cochrane Database of Systematic Reviews [Internet]. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd; 2002 [cité 5 juill 2020]. p. CD001447. Disponible sur: <http://doi.wiley.com/10.1002/14651858.CD001447>
46. Association pour la Recherche sur la Sclérose Latérale Amyotrophique. (2001, 30 octobre). 2èmes Etats Généraux de la Sclérose Latérale Amyotrophique : la parole aux malades. <https://www.caducee.net/Communiqués/sla.asp#>.
47. Pr Maurice Giroud et al. (2005. 24 et 25 novembre). Recommandations professionnelles. Prise en charge des personnes atteintes de sclérose latérale amyotrophiques. https://www.has-santé.fr/upload/docs/application/pdf/Sclérose_latérale_amyotrophique_long.pdf.
48. Amyotrophic Lateral Sclerosis/Riluzole Study Group II, Lacomblez L, Bensimon G, Meininger V, Leigh PN, Guillet P. Dose-ranging study of riluzole in amyotrophic lateral sclerosis. *The Lancet*. mai 1996;347(9013):1425-31.
49. Desnuelle C, Dib M, Garrel C, Favier A. A double-blind, placebo-controlled randomized clinical trial of α -tocopherol (vitamin E) in the treatment of amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Other Motor Neuron Disorders*. janv 2001;2(1):9-18.
50. Tan RH, Ke YD, Ittner LM, Halliday GM. ALS/FTLD: experimental models and reality. *Acta Neuropathol*. févr 2017;133(2):177-96.
51. De Boer EMJ, Orié VK, Williams T, Baker MR, De Oliveira HM, Polvikoski T, et al. TDP-43 proteinopathies: a new wave of neurodegenerative diseases. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. janv 2021;92(1):86-95.
52. Van den Berg JP, Kalmijn S, Lindeman E, Veldink JH, de Visser M, Van der Graaff MM, et al. Multidisciplinary ALS care improves quality of life in patients with ALS. *Neurology*. 25 oct 2005;65(8):1264-7.
53. Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ, England JD, Forshe D, Johnston W, et al. Practice Parameter update: The care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: Multidisciplinary care, symptom management, and cognitive/behavioral impairment (an evidence-based review): Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology*. 13 oct 2009;73(15):1227-33.
54. Nicholson K, Murphy A, McDonnell E, Shapiro J, Simpson E, Glass J, et al. Improving symptom management for people with amyotrophic lateral sclerosis. *Muscle Nerve*. janv 2018;57(1):20-4.
55. Andersen PM, Borasio GD, Dengler R, Hardiman O, Kolléwe K, Leigh PN, et al. Good practice in the management of amyotrophic lateral sclerosis: Clinical guidelines. An evidence-based review with good practice points. EALSC Working Group. *Amyotrophic Lateral Sclerosis*. janv 2007;8(4):195-213.
56. Leigh PN. The management of motor neurone disease. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*. 1 déc 2003;74(90004):32iv-47.

57. Bourke SC, Tomlinson M, Williams TL, Bullock RE, Shaw PJ, Gibson GJ. Effects of non-invasive ventilation on survival and quality of life in patients with amyotrophic lateral sclerosis: a randomised controlled trial. *The Lancet Neurology*. févr 2006;5(2):140-7.
58. Ferreira GD, Costa ACC, Plentz RDM, Coronel CC, Sbruzzi G. Respiratory training improved ventilatory function and respiratory muscle strength in patients with multiple sclerosis and lateral amyotrophic sclerosis: systematic review and meta-analysis. *Physiotherapy*. sept 2016;102(3):221-8.
59. Reich-Slotky R, Andrews J, Cheng B, Buchsbaum R, Levy D, Kaufmann P, et al. Body mass index (BMI) as predictor of ALSFRS-R score decline in ALS patients. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration*. 1 avr 2013;14(3):212-6.
60. Stavroulakis T, Baird WO, Baxter SK, Walsh T, Shaw PJ, McDermott CJ. The impact of gastrostomy in motor neurone disease: challenges and benefits from a patient and carer perspective. *BMJ Support Palliat Care*. mars 2016;6(1):52-9.
61. Soriani M-H, Desnuelle C. Care management in amyotrophic lateral sclerosis. *Revue Neurologique*. mai 2017;173(5):288-99.
62. Andersen PM, Borasio GD, Dengler R, Hardiman O, Kollewe K, Leigh PN, et al. EFNS task force on management of amyotrophic lateral sclerosis: guidelines for diagnosing and clinical care of patients and relatives. An evidence-based review with good practice points. *Eur J Neurol*. déc 2005;12(12):921-38.
63. Majmudar S, Wu J, Paganoni S. Rehabilitation in amyotrophic lateral sclerosis: Why it matters: ALS Rehabilitation. *Muscle Nerve*. juill 2014;50(1):4-13.
64. Bello-Haas VD. Physical therapy for individuals with amyotrophic lateral sclerosis: current insights. *Degener Neurol Neuromuscul Dis*. 2018;8:45-54.
65. Bromberg MB. Quality of Life in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Physical Medicine and Rehabilitation Clinics of North America*. août 2008;19(3):591-605.
66. Shamshiri H, Fatehi F, Abolfazli R, Harirchian MH, Sedighi B, Zamani B, et al. Trends of quality of life changes in amyotrophic lateral sclerosis patients. *Journal of the Neurological Sciences*. sept 2016;368:35-40.
67. Sandstedt P, Johansson S, Ytterberg C, Ingre C, Holmqvist LW, Kierkegaard M. Predictors of health-related quality of life in people with amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of the Neurological Sciences*. nov 2016;370:269-73.
68. Tramonti F, Bongioanni P, Di Bernardo C, Davitti S, Rossi B. Quality of life of patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Psychology, Health & Medicine*. oct 2012;17(5):621-8.
69. Jakobsson Larsson B, Ozanne AG, Nordin K, Nygren I. A prospective study of quality of life in amyotrophic lateral sclerosis patients. *Acta Neurol Scand*. déc 2017;136(6):631-8.
70. Sancho P-O, Boisson D. [Handicap and quality of life evaluation in amyotrophic lateral sclerosis]. *Rev Neurol (Paris)*. juin 2006;162 Spec No 2:4S205-204S207.

71. Paipa AJ, Povedano M, Barcelo MA, Domínguez R, Saez M, Turon-Sans J, et al. Survival benefit of multidisciplinary care in amyotrophic lateral sclerosis in Spain: association with noninvasive mechanical ventilation. *JMDH*. juin 2019;Volume 12:465-70.
72. Klavžar P, Koritnik B, Leonardis L, Dolenc Grošelj L, Kirbiš M, Ristić Kovačič S, et al. Improvements in the multidisciplinary care are beneficial for survival in amyotrophic lateral sclerosis (ALS): experience from a tertiary ALS center. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration*. 2 avr 2020;21(3-4):203-8.
73. Soofi AY, Bello-Haas VD, Kho ME, Letts L. The impact of rehabilitative interventions on quality of life: a qualitative evidence synthesis of personal experiences of individuals with amyotrophic lateral sclerosis. *Qual Life Res*. avr 2018;27(4):845-56.
74. V. Havet. Prise en charge psychologique du patient atteint de sclérose latérale amyotrophique (SLA) et de sa famille. *Revue neurologique*. Mars 2008.
75. Cheah BC, Boland RA, Brodaty NE, Zoing MC, Jeffery SE, McKenzie DK, et al. INSPIRATIOnAL – INSPIRAtory muscle training in amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotrophic Lateral Sclerosis*. janv 2009;10(5-6):384-92.
76. Chiara T, Martin AD, Davenport PW, Bolser DC. Expiratory Muscle Strength Training in Persons With Multiple Sclerosis Having Mild to Moderate Disability: Effect on Maximal Expiratory Pressure, Pulmonary Function, and Maximal Voluntary Cough. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. avr 2006;87(4):468-73.
77. Emmanuelle Dal’Secco. (2020, 03 février). Orthophonistes : la pénurie risque de continuer. <https://informations.handicap.fr/a-orthophonistes-penurie-sonnette-alarme-12573>.
78. Rosa Silva JP, Santiago Júnior JB, dos Santos EL, de Carvalho FO, de França Costa IMP, Mendonça DMF de. Quality of life and functional independence in amyotrophic lateral sclerosis: A systematic review. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*. avr 2020;111:1-11.
79. Arbesman M, Sheard K. Systematic Review of the Effectiveness of Occupational Therapy-Related Interventions for People With Amyotrophic Lateral Sclerosis. *American Journal of Occupational Therapy*. 1 janv 2014;68(1):20-6.
80. Hogden A, Foley G, Henderson R, James N, Aoun S. Amyotrophic lateral sclerosis: improving care with a multidisciplinary approach. *JMDH*. mai 2017;Volume 10:205-15.
81. Cassandre Rogeret. (2020, 22 Juin). MDPH : 4 mois et demi d’attente pour obtenir une réponse. <https://informations.handicap.fr/a-mdph-4-mois-demi-attente-pour-obtenir-reponse-13005.php>.
82. De-Bernardi-Ojuel L, Torres-Collado L, García-de-la-Hera M. Occupational Therapy Interventions in Adults with Multiple Sclerosis or Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Scoping Review. *IJERPH*. 3 févr 2021;18(4):1432.
83. Hobson EV, McDermott CJ. Supportive and symptomatic management of amyotrophic lateral sclerosis. *Nat Rev Neurol*. sept 2016;12(9):526-38.
84. Bede P, Oliver D, Stodart J, van den Berg L, Simmons Z, O Brannagain D, et al. Palliative care in amyotrophic lateral sclerosis: a review of current international guidelines and initiatives. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*. 1 avr 2011;82(4):413-8.

85. Washington KT, Kukulka K, Govindarjan R, Mehr DR. Engaging Specialist Palliative Care in the Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Patient-, Family-, and Provider-Based Approach. *J Palliat Care*. 17 févr 2020;082585971989582.
86. Gómez Fernández L, Calzada Sierra DJ. [The importance of multifactorial rehabilitation treatment in amyotrophic lateral sclerosis]. *Rev Neurol*. 1 mars 2001;32(5):423-6.
87. Dal Bello-Haas V, Florence JM. Therapeutic exercise for people with amyotrophic lateral sclerosis or motor neuron disease. Cochrane Neuromuscular Group, éditeur. *Cochrane Database of Systematic Reviews* [Internet]. 31 mai 2013 [cité 26 août 2021]; Disponible sur: <https://doi.wiley.com/10.1002/14651858.CD005229.pub3>
88. Gonçalves F, Magalhães B. Effects of prolonged interruption of rehabilitation routines in amyotrophic lateral sclerosis patients. *Pall Supp Care*. 4 mai 2021;1-6.
89. Dany A, Barbe C, Rapin A, Réveillère C, Hardouin J-B, Morrone I, et al. Construction of a Quality of Life Questionnaire for slowly progressive neuromuscular disease. *Qual Life Res*. nov 2015;24(11):2615-23.
90. Dany A, Rapin A, Lavrard B, Saoût V, Réveillère C, Bassez G, et al. The quality of life in genetic neuromuscular disease questionnaire: Rasch validation of the French version: French QoL-gNMD. *Muscle Nerve*. déc 2017;56(6):1085-91.
91. Nygren I, Askmark H. Self-Reported Quality of Life in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Journal of Palliative Medicine*. avr 2006;9(2):304-8.
92. Desnuelle C, Cintas P, Corcia P, Couratier P, Danel-Brunaud V, Perez T et al. HAS-santé.fr.[en ligne]. Nice : 18 novembre 2015. Mise à jour tous les 4 ans. Disponible sur : https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2015-11/pnds-sclerose_laterale_amyotrophique_sla.pdf.

ANNEXES

ANNEXE n°1

Titre de l'étude : Application des recommandations de la Haute Autorité de Santé dans la prise en charge pluridisciplinaire des patients atteints de Sclérose Latérale Amyotrophique dans les Hauts-de-France : constat et analyse.

Etude CHARECO.

<u>Gestionnaire :</u> CHU Amiens-Picardie Place Victor Pauchet 80054 Amiens Cedex 1 Tel : 03 22 08 80 51	<u>Investigateur coordonnateur :</u> Nom : Tasseel-Ponche Sophie Tél : 03 22 45 57 35 Adresse e-mail : tasseel-ponche.sophie@chu-amiens.fr Adresse postale : 1 rue du Professeur Christian Cabrol 80054 Amiens
<u>Délégué à la Protection des Données :</u> dpo@chu-amiens.fr	
INVESTIGATEUR ASSOCIE : RAPIOR Camille, interne, service de MPR neurologique, CHU Amiens-Picardie	

Madame, Monsieur,

Le Docteur Tasseel-Ponche Sophie et le Docteur Duchossoy Charline, médecins de MPR, souhaitent réaliser une recherche n'impliquant pas la personne humaine dont le CHU Amiens-Picardie est le gestionnaire et responsable de traitement.

Il est important que vous lisiez attentivement ces pages qui vous apporteront les informations nécessaires concernant les différents aspects de cette recherche. N'hésitez pas à poser toutes les questions que vous jugerez utiles au professionnel de santé qui dirige cette recherche (l'investigateur coordonnateur).

Votre décision de participer à l'étude est entièrement volontaire. **Vous pouvez faire valoir votre droit d'opposition au traitement de vos données à n'importe quel moment sans avoir à vous justifier et sans que cela ait la moindre conséquence.**

1. Pourquoi cette recherche ?

Cette étude est réalisée par des chercheurs et des cliniciens au CHU d'Amiens Picardie ainsi qu'au CHRU de Lille.

La Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA), autrement appelée "Maladie de Charcot", est une pathologie entraînant une dégénérescence progressive des neurones permettant la commande de la motricité volontaire. Le terme "sclérose" représente les tissus non fonctionnels qui vont progressivement remplacer ces neurones moteurs; le terme "latérale" représente le trajet de ces neurones dans la moelle épinière; enfin, le terme "amyotrophique" représente la fonte musculaire des muscles qui ne sont plus commandés par ces neurones moteurs. Cette

pathologie va donc conduire, de façon systématique, à un déficit moteur d'aggravation progressif impactant l'autonomie des patients et modifiant le quotidien de son entourage. De par son caractère évolutif, la SLA requiert donc impérativement une prise en charge pluridisciplinaire, c'est à dire, assurée par différents professionnels de santé, et ceci sur le long terme et adaptée selon l'état clinique du patient, ses demandes et ses besoins. Ces différents intervenants (que sont, entre autres, le neurologue, pneumologue, ORL, MPR, orthophoniste, assistante sociale, diététicien(ne), kinésithérapeute, ergothérapeute, psychologue...) devraient être coordonnés par un médecin qualifié de "réfèrent", principal coordonnateur du parcours de soin du patient.

La Haute Autorité de Santé (HAS) a publié, dans sa conférence de consensus en novembre 2005, des recommandations professionnelles concernant la prise en charge des personnes atteintes de sclérose latérale amyotrophique, mettant en avant des points incontournables dont tous les patients devraient bénéficier.

2. Quel est l'objectif de cette recherche ?

L'objectif de cette étude est donc d'évaluer les bras et les leviers à l'application de ces recommandations, concernant la prise en charge pluridisciplinaire des patients atteints de SLA.

3. Comment va se dérouler cette recherche ?

L'application des recommandations professionnelles de la HAS sera évaluée à partir d'une grille de recueil de données reprenant les principaux items de ces recommandations, devant normalement être appliqués à tous les patients atteints de SLA. Cette grille sera remplie à partir de votre dossier informatisé (au CHU d'Amiens ou CHRU de Lille) et, en cas de nécessité d'information supplémentaire, à partir d'un appel au médecin traitant. Les données recueillies seront totalement anonymisées.

De plus, vous recevrez au cours d'une consultation ou hospitalisation, deux auto-questionnaires à questions semi-ouvertes principalement :

- Un questionnaire visant à évaluer votre qualité de vie (QoL-NMD v1.0)
- Un score fonctionnel (Score ALSFRS-R)

4. Qui peut participer ?

Peuvent participer à cette étude tout patient majeur atteint d'une SLA, dont le diagnostic a été posé et confirmé par un neurologue, et évoluant depuis au moins 6 mois. Vous devez être bénéficiaire d'un régime de sécurité sociale et être en capacité de comprendre les informations qui vous sont fournies à propos de cette étude.

5. Quels sont les bénéfices attendus ?

Cette étude cherche à montrer qu'un suivi et des soins réguliers et de qualité permettent une amélioration de votre quotidien et une diminution des complications médicales.

Le but majeur de cette étude est donc de chercher les freins et leviers à l'application des recommandations professionnelles pour, par la suite, optimiser et harmoniser la qualité des soins apportés aux patients atteints de SLA.

6. Quels sont les inconvénients possibles ?

Il n'existe pas d'inconvénients. Votre décision de participer ou non à cette étude – qui ne fait que réutiliser les données listées au point n°7 – n'aura pas de conséquences sur votre prise en charge ni sur vos relations avec l'équipe soignante.

7. Concernant vos données

Il s'agit d'une recherche réalisée à partir des données qui ont été collectées lors de votre prise en charge au CHU d'AMIENS ou CHRU de Lille. Les catégories de données qui seront utilisées pour les besoins de la recherche sont les suivantes :

- **les données d'identification** (âge, sexe) à l'exclusion des noms, prénoms et numéro de Sécurité sociale.
- **Les données de santé** strictement nécessaires à la réalisation de la recherche (ex : poids, taille, résultats d'examens, antécédents personnels ou familiaux, maladies ou évènements associés, traitements médicamenteux...)
- **Les dates relatives à la conduite de la recherche** (ex : date d'inclusion, dates de visites ou de recueil des données).
- **L'origine ethnique**
- **Les données génétiques** strictement nécessaires pour répondre aux objectifs ou finalités de la recherche, ne pouvant en aucun cas être utilisées aux fins d'identification ou de réidentification des personnes.
- **La situation familiale**
- **Le niveau de formation** (ex : primaire, secondaire, supérieur)
- **La catégorie socioprofessionnelle** (ex : les catégories INSEE)
- **La vie professionnelle** (ex : profession actuelle, historique, chômage, déplacements professionnels, expositions professionnelles)
- **Le régime d'affiliation à la Sécurité sociale** (à l'exclusion du numéro de Sécurité sociale) **ou l'assurance complémentaire** (mutuelle, assurance privée)
- **La participation à d'autres recherches ou études** (en vue de s'assurer du respect des critères d'inclusion).
- **La consommation d'alcool, de tabac ou de drogues**
- **Les habitudes de vie et comportements** (par ex : la dépendance, l'assistance, l'exercice physique, le régime ou comportement alimentaire, les loisirs)
- **Le mode de vie** (urbain ou non, habitat)
- **La qualité de vie** (échelle de qualité de vie ou autres informations à ce sujet)

Dans le cadre de cette recherche, un traitement informatique de vos données personnelles (traitées de manière confidentielle et codées par un identifiant alphanumérique) sera mis en œuvre pour permettre d'analyser les résultats de la recherche, sous la responsabilité du CHU

Amiens Picardie. A cette fin, les catégories de personnes décrites ci-après auront accès aux données traitées, dans les limites de leurs habilitations au regard de leurs fonctions et dans des conditions conformes à la réglementation :

- **Le responsable de traitement** (le CHU Amiens-Picardie)
- **Le responsable scientifique de la recherche** (le professionnel de santé responsable de la recherche)
- **Les personnes chargées des affaires règlementaires et de l'enregistrement de la recherche auprès des autorités compétentes**
- **Le Délégué à la Protection des Données du responsable de traitement**, uniquement dans le cas où la personne concernée par les données entrerait volontairement en contact avec lui
- **Les professionnels intervenant dans la recherche et les personnels agissant sous leur responsabilité ou leur autorité** (les collaborateurs du professionnel de santé qui dirige la recherche)
- **Les personnes chargées de la collecte, du contrôle qualité, du traitement et de l'analyse des données** (les Attachés de Recherche Clinique, les Techniciens d'Etude Clinique, le data-manager, le biostatisticien...)

Ces catégories de personnes sont soumises au secret professionnel dans les conditions définies par les articles 226-13 et 226-14 du code pénal.

8. Quels sont vos droits ?

Cette recherche, menée à des fins d'intérêt public, est encadrée par des textes de loi qui précisent que seule votre non-opposition est recherchée. Sans réponse négative de votre part dans un délai d'un mois, les données vous concernant seront codées et traitées de manière confidentielle pour les besoins de la recherche.

Vos données seront conservées pendant un délai de 24 mois à compter de la date de début de la recherche. Elles seront ensuite archivées, avec un accès très restreint, pour un maximum de 20 ans.

Vous disposez d'un droit d'accès, d'opposition, de rectification, de limitation et d'effacement des données vous concernant, selon les modalités et conditions prévues par la loi.

Vous disposez également d'un droit d'opposition à la transmission de ces données couvertes par le secret professionnel, susceptibles d'être utilisées dans le cadre de cette recherche et d'être traitées.

Ces droits s'exercent auprès du Dr TASSEEL-PONCHE Sophie (tél : 03.22.08.83.71) ou du Délégué à la Protection des Données, désigné par le responsable de ce traitement au sens du Règlement Européen 2016/679 le CHU Amiens-Picardie, joignable à l'adresse mail suivante : dpo@chu-amiens.fr.

Si vous estime, après nous avoir contactés, que vos droits sur vos données ne sont pas respectés, vous pouvez adresser une réclamation à la CNIL.

Ce document vous appartient. Après avoir lu cette note d'information, n'hésitez pas à poser toutes les questions que vous désirez par téléphone : 03.22.08.83.71 ou voie postale : 1 rue du Professeur Christian Cabrol 80054 AMIENS.

Lettre d'information envoyée : le à ,

Par le Pr / Dr :

ANNEXE n°2

NOTE D'INFORMATION AUX PROFESSIONNELS INTERVENANT DANS L'ELABORATION ET/OU LA GESTION DE LA RECHERCHE

**TITRE DE L'ETUDE : Application des recommandations de la Haute Autorité de Santé
dans la prise en charge pluridisciplinaire des patients atteints de Sclérose Latérale
Amyotrophique dans les Hauts-de-France : constat et analyse.**

Etude CHARECO.

Gestionnaire :

CHU Amiens-Picardie
Place Victor Pauchet
80054 Amiens Cedex 1
Tel : 03 22 08 80 51

Investigateur coordonnateur :

Nom : TASSEEL-PONCHE Sophie
Tél : 03 22 45 57 35
Adresse e-mail : tasseel-ponche.sophie@chu-amiens.fr
Adresse postale : 1 rue du Professeur Christian Cabrol 80054 Amiens

Délégué à la Protection des Données :

dpo@chu-amiens.fr

INVESTIGATEUR ASSOCIE : interne RAPIOR Camille, service de MPR neurologique, CHU Amiens-Picardie

Cher collègue,

Dans le cadre de votre participation à cette étude n'impliquant pas la personne humaine, dont le CHU Amiens-Picardie est le responsable de traitement, des données personnelles vous concernant seront traitées afin de pouvoir déclarer votre participation aux autorités compétentes, vous faire parvenir, le cas échéant, des identifiants de connexion à l'Espace Recherche (Microsoft SharePoint®) mis en place par la Direction des Services Numériques du CHU Amiens-Picardie, ou au cahier d'observation électronique de l'étude (CRF électronique), ou encore de vous solliciter afin d'assurer la gestion des données de l'étude (rendez-vous de monitoring, réponses aux queries etc...).

Les données requises pour la création, le cas échéant, d'un accès au niveau de l'Espace Recherche et ainsi permettre la saisie des données patients sont votre nom, prénom et – en cas de création d'un accès au professionnel ne faisant pas partie du CHU Amiens-Picardie – la date de naissance ainsi que le numéro de téléphone portable. Dans le cas d'un CRF électronique, les données requises sont votre nom, prénom, sexe, numéro de téléphone professionnel, adresse mail, adresse professionnelle, fonction (investigateur principal/associé), titre et votre numéro de centre. La transmission de ces données conditionne votre participation à la recherche.

Dans le cadre de cette recherche, la nature des données vous concernant et qui seront traitées et transmises aux autorités compétentes sont :

- **L'identité** : nom, prénom(s), coordonnées professionnelles postales, électroniques et téléphoniques
- **La vie professionnelle** : service, fonction professionnelle
- **L'historique des accès et des connexions** aux données médicales des personnes participant à la recherche (notamment en cas d'accès à l'Espace Recherche ou à l'e-CRF).

Ces données ne seront pas conservées au-delà du délai réglementaire de 15 ans après la fin de la recherche à laquelle vous avez participé. Elles feront ensuite l'objet d'un archivage sur support papier ou informatique pour une durée conforme à la réglementation en vigueur.

Les personnes pouvant accéder à vos données dans le cadre de la recherche seront :

- le responsable de traitement, et les personnes agissant pour son compte ;
- le responsable scientifique de la recherche ;
- Les professionnels de santé intervenant dans la recherche, et les personnels agissant sous leur responsabilité ;
- les personnes chargées des affaires réglementaires et de l'enregistrement de la recherche auprès des autorités compétentes ;
- les personnels d'autorités sanitaires et d'autorités publiques de contrôle légalement habilités, dans le cadre d'une mission particulière ou de l'exercice d'un droit de communication ;
- les personnels habilités agissant sous la responsabilité de l'organisme d'assurance garantissant la responsabilité civile du promoteur, notamment en application de l'article L.1121-10 du code de la santé publique.

Vous disposez d'un droit d'accès, d'opposition, de rectification, de limitation et d'effacement et du droit à la portabilité de vos données, que vous pouvez exercer auprès de l'investigateur principal de cette étude ou auprès du Délégué à la Protection des Données (Dr. Yves Jouchoux) désigné par le CHU Amiens-Picardie et joignable à l'adresse mail suivante : dpo@chu-amiens.fr.

Si vous estimez, après nous avoir contactés, que vos droits sur vos données ne sont pas respectés, vous pouvez adresser une réclamation à la CNIL.

Docteur TASSEEL-PONCHE Sophie
RAPIOR Camille, interne de MPR

ANNEXE n°3 : Supports de recueil de données

- QUESTIONNAIRE DE QUALITE DE VIE QoL-NMD V1.0

_____|_____|_____|_____|
N° CENTRE

_____|_____|_____|_____|
N° PATIENT

_____|_____|_____|_____|
INITIALES NOM

_____|_____|_____|_____|
INITIALE PRENOM

Université de Reims Champagne-Ardenne
Faculté de Médecine
EA3797

Investigateur principal : Pr François Constant BOYER, CHU Reims



Mesure de la qualité de vie chez les patients souffrant d'une maladie neuromusculaire lentement progressive **QoL-NMD v1.0**

Date de remplissage |_|_|_|_|_|_|_|_|

Nom de l'enquêteur

Tél. de l'enquêteur |_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|

Lieu de Passation

|_|_|_|_| 3. |_|_|_|_| |_|_|_|_| |_|_|_|_|
N° CENTRE N° PATIENT INITIALES NOM INITIALE PRENOM

L'évaluation de votre qualité de vie est importante pour que votre médecin apprécie le caractère global, évolutif et personnel de vos perceptions par rapport à votre maladie neuromusculaire. Ce questionnaire doit aider votre médecin à savoir comment vous vous sentez afin d'adapter au mieux votre prise en charge et construire avec vous un projet de soins et un projet de vie individualisé.

Recommandations :

1. Les réponses à ces questions doivent exprimer votre ressenti et non celui d'autres personnes.
2. Vous devez lire vous-même chacune des questions.
3. Une personne peut écrire à votre place mais ne peut pas répondre à la votre.
4. Nous vous remercions de répondre à toutes les questions en entourant uniquement le chiffre correspondant le mieux à votre situation. Votre réponse doit être spontanée ce qui fournira une meilleure indication de ce que vous éprouvez. Il n'y a pas de bonne ou mauvaise réponse.
5. Si vous souhaitez effectuer une correction, faites une croix sur la réponse erronée et entourez la réponse souhaitée.
6. Ces informations resteront strictement confidentielles.

_____|_____|
N° CENTRE

3. _____|_____|
N° PATIENT

_____|_____|
INITIALES NOM

_____|_____|
INITIALE PRENOM

Questions générales

- 1) Comment avez-vous trouvé votre santé ces 4 dernières semaines compte-tenu de votre maladie neuromusculaire ?

Mauvaise	Moyenne	Bonne	Excellente
0	1	2	3

- 2) Comment avez-vous trouvé votre qualité de vie en rapport avec votre maladie neuromusculaire, ces 4 dernières semaines ?

Mauvaise	Moyenne	Bonne	Excellente
0	1	2	3

Partie I. L'impact de vos symptômes corporels

Concernant *l'influence de votre maladie neuromusculaire* sur votre santé *ces 4 dernières semaines* : Entourez la réponse qui vous convient le mieux.

- 3) Avez-vous éprouvé une fatigue physique le matin au réveil due à votre maladie neuromusculaire ?

Tous les matins	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

- 4) En raison de votre maladie neuromusculaire, avez-vous eu besoin de vous reposer dans la journée ?

Plusieurs fois par jour	Une fois par jour	Parfois mais pas tous les jours	Jamais
0	1	2	3

- 5) Compte-tenu de votre maladie neuromusculaire, quelle a été la qualité de votre sommeil ?

Mauvaise	Moyenne	Bonne	Excellente
0	1	2	3

- 6) Des douleurs liées à votre maladie neuromusculaire ont-elles limité vos activités quotidiennes ?

Tous les jours	Parfois mais pas tous les jours	Jamais
0	1	2

- 7) A cause de votre maladie neuromusculaire, avez-vous été gêné(e) par des envies fréquentes d'uriner ?

Oui	Non
0	1

_____|_____|
N° CENTRE

3. _____|_____|
N° PATIENT

_____|_____|
INITIALES NOM

_____|
INITIALE PRENOM

- 8) Avez-vous éprouvé des difficultés pour rester concentré(e) sur des tâches de la vie courante, en raison de votre maladie neuromusculaire?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

- 9) Avez-vous éprouvé des difficultés de mémoire en raison de votre maladie neuromusculaire?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

Partie II. Perception de soi

Précisez la nature de vos sentiments aujourd'hui vis-à-vis de votre maladie neuromusculaire. Pour chacune de ces questions, entourez la réponse qui vous convient le mieux.

- 10) Votre maladie neuromusculaire vous angoisse-t-elle ?

Très souvent	Souvent	Rarement	Jamais
0	1	2	3

- 11) La maladie neuromusculaire influence-t-elle défavorablement votre moral ?

Très souvent	Souvent	Rarement	Jamais
0	1	2	3

- 12) Votre maladie neuromusculaire vous rend-elle :

Extrêmement irritable	Plus irritable	Ni plus, ni moins irritable	Moins irritable
0	1	2	3

- 13) Vous arrive-t-il de penser qu'à l'avenir, en raison de votre maladie neuromusculaire, vous risquez de solliciter davantage vos proches ?

Très souvent	Souvent	Rarement	Jamais
0	1	2	3

- 14) Vos projets d'avenir sont-ils influencés par votre maladie neuromusculaire ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

| 3. | | |
N° CENTRE **N° PATIENT** **INITIALES NOM** **INITIALE PRENOM**

- 15) Votre maladie neuromusculaire vous empêche-t-elle de diriger votre vie ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

- 16) Pensez-vous que votre maladie neuromusculaire modifie le regard que les autres portent sur vous ?

Énormément	Beaucoup	Un peu	Pas du tout
0	1	2	3

- 17) Votre maladie neuromusculaire gêne-t-elle votre vie amoureuse ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

Partie III. Activités et participation

Indiquez-nous vos impressions sur vos possibilités de déplacement durant ces 4 dernières semaines ? Pour chacune de ces questions, entourez la réponse qui vous convient le mieux.

- 18) Vous êtes-vous senti(e) libre de vous déplacer seul(e) en dehors de votre domicile compte-tenu de votre maladie neuromusculaire ?

Jamais	Parfois	Souvent	Très souvent
0	1	2	3

- 19) En raison de votre maladie neuromusculaire, avez-vous rencontré des difficultés pour vous déplacer dans votre lieu de vie ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

- 20) En raison de votre maladie neuromusculaire, avez-vous rencontré des difficultés pour vous déplacer dans la maison de vos proches (amis et/ou famille) ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

_____|_____|
N° CENTRE

3. _____|_____|
N° PATIENT

_____|_____|
INITIALES NOM

_____|_____|
INITIALE PRENOM

- 21) En raison de votre maladie neuromusculaire, l'angoisse de vous déplacer seul(e), a-t-elle limité vos sorties à l'extérieur ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

- 22) Avez-vous évité des lieux en raison du risque de chutes (en marchant ou en vous déplaçant en fauteuil) ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

Ces questions abordent les aménagements extérieurs (lieux publics et transports) autour de votre lieu de vie et l'impact de votre maladie neuromusculaire sur vos relations familiales et amicales ces 12 derniers mois. Pour chacune de ces questions, entourez la réponse qui vous convient le mieux.

- 23) L'accès aux toilettes limite-t-il vos activités à l'extérieur de votre domicile compte tenu de votre maladie neuromusculaire ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

- 24) Votre maladie neuromusculaire vous a-t-elle empêché(e) d'avoir des activités (loisirs, restaurant, spectacles, sport, ...) ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

- 25) En raison de votre maladie neuromusculaire, pensez-vous que le froid a limité vos activités plus que pour les autres personnes ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

- 26) Votre maladie neuromusculaire limite-t-elle votre participation aux activités familiales ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

Merci d'avoir complété ce questionnaire.

- **GRILLE DE RECEUIL DE DONNEES (AUDIT)**

Application des recommandations de la Haute Autorité de Santé dans la prise en charge pluridisciplinaire des patients atteints de Sclérose Latérale Amyotrophique dans les Hauts-de-France : constat et analyse.

Etude CHARECO

Date :

Numéro de la grille :

Nom de l'évaluateur :

Identification du patient (3 lettres nom /prénom) :

DDN :

Etablissement : CHU Amiens

CHU Lille

N°	CRITERES	OUI	NON	NC	COMMENTAIRES
PRISE EN CHARGE MEDICALE					
1	Un EMG a été réalisé par le neurologue lors du bilan diagnostic.				
2	L'annonce du diagnostic a été réalisée par le neurologue référent du patient.				
3	L'entretien d'annonce et les propositions thérapeutiques qui en découlent ont été consignés par une synthèse écrite dans le dossier du patient. <i>Si oui, dans quel dossier ?</i> <i>(médecin traitant, hospitalisation, autre:)</i>				
4	Les propositions thérapeutiques ont été consignées par une synthèse écrite dans le dossier du patient concernant :				
4a	- les traitements.				
4b	- la prise en charge des complications.				
4c	- Les possibilités de suppléance des fonctions vitales (SNG, GPE, VNI, ventilation invasive)				
5	L'information de la découverte du diagnostic a été transmise au médecin généraliste du patient par le neurologue référent.				
6	Un traitement par RILUZOLE 50 mg 2/J associé à l'ALPHATOCOPHEROL a été mis en place par le neurologue référent du patient dès le diagnostic suspecté de SLA.				

7	<p>Dès l'apparition de troubles de la déglutition, le patient a été informé des conséquences de ceux-ci.</p> <p><i>Si oui,</i></p> <p>- par quel praticien ?</p> <p>- à quel moment de la PEC ?</p> <p><input type="checkbox"/> * dès le diagnostic posé</p> <p><input type="checkbox"/> * à l'apparition des troubles</p> <p><input type="checkbox"/> * entre les deux</p>				
8	<p>Dès l'apparition de troubles de la déglutition, le patient a été informé des stratégies thérapeutiques envisageables.</p> <p><i>Si oui,</i></p> <p>- par quel praticien ?</p> <p>- à quel moment de la PEC ?</p> <p><input type="checkbox"/> * dès le diagnostic posé</p> <p><input type="checkbox"/> * à l'apparition des troubles</p> <p><input type="checkbox"/> * entre les deux</p>				
9	La fonction respiratoire du patient a été évaluée par un médecin pneumologue avec :				
9a	- un examen clinique tous les 3 mois.				
9b	- un examen fonctionnel : * spirométrie tous les 3 mois : * P _{Imax} tous les 3 mois : * SNIP tous les 3 mois :				
9c	- une oxymétrie nocturne tous les 6 mois.				
9d	- une gazométrie, au moins initiale.				
10	<p>Une information a été donnée au patient concernant les techniques de suppléance de la fonction ventilatoire.</p> <p><i>Si oui,</i></p> <p>- par quel praticien ?</p> <p>- à quel moment de la PEC ?</p> <p><input type="checkbox"/> * dès le diagnostic posé</p> <p><input type="checkbox"/> * à l'apparition des troubles</p> <p><input type="checkbox"/> * entre les deux</p>				
11	Survenue d'évènement médical aigu durant le parcours de soin				
11a	- Pneumopathie				

11b	- Détresse respiratoire aiguë				
11c	- Escarre				
11d	- Tentative d'autolyse				
11e	- Autre				
PRISE EN CHARGE REEDUCATIVE					
PEC psychologique					
12	Un suivi psychologique par un/une psychologue clinicien(ne) a été proposé au patient :				
12a	- dès l'annonce diagnostic. <i>Si oui, par quel praticien ?</i>				
12b	- de façon régulière tout au long de l'évolution de la maladie. <i>Si oui,</i> <i>- par quel praticien ?</i>				
PEC orthophonique					
13	Une évaluation orthophonique a été prescrite au patient dès l'apparition des premiers signes bulbaires. <i>Si oui, par quel praticien ?</i>				
PEC diététique					
14	Une évaluation de l'état nutritionnel par des paramètres cliniques (mesure de la variation de poids, calcul de l'IMC) a été réalisée :				
14a	- dès la découverte du diagnostic. <i>Si oui, par quel praticien ?</i>				
14b	- tout au long de l'évolution de la maladie du patient. <i>Si oui,</i> <i>- par quel praticien ?</i> <i>- à quelle fréquence ? tous les mois <input type="checkbox"/></i> <i>, tous les 3 mois <input type="checkbox"/></i> , tous les 6 mois <input type="checkbox"/> <i>, une fois par an <input type="checkbox"/></i>				
15	Une évaluation des capacités réelles d'alimentation (per os, SNG, GPE) par un/une diététicien(ne) a été réalisée :				
15a	- dès la découverte du diagnostic. <i>Si oui, par quel praticien ?</i>				

15b	<p>- tout au long de l'évolution de la maladie du patient.</p> <p><i>Si oui,</i></p> <p>- par quel praticien ?</p> <p>- A quelle fréquence? tous les mois <input type="checkbox"/> , tous les 3 mois <input type="checkbox"/> , tous les 6 mois <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> , 1 fois par an <input type="checkbox"/> , autre :</p>				
PEC ergothérapie					
16	<p>Des évaluations périodiques en situation écologique par un ergothérapeute ont été réalisées.</p> <p><i>Si oui,</i></p> <p><input type="checkbox"/> - sur demande du patient ou de son entourage?</p> <p><input type="checkbox"/> - Sur prescription d'un médecin spécialiste? Lequel?</p> <p><input type="checkbox"/> - Systématiquement à intervalle régulier?</p>				
16a	Visite à domicile avec +/- adaptation de l'environnement				
16b	Installation (au lit, au fauteuil)				
16c	Essais de matériel				
PEC Kinésithérapie					
17	<p>Le patient a bénéficié d'une prise en charge en kinésithérapie.</p> <p><i>Si oui,</i></p> <p>- quel est le médecin prescripteur ?</p> <p>- A quel moment de sa PEC ?</p> <p><input type="checkbox"/> * dès l'annonce du diagnostic</p> <p><input type="checkbox"/> * Suite à l'apparition de symptômes</p>				
17a	Kinésithérapie respiratoire				
17b	Kinésithérapie neuromotrice				
ACCOMPAGNEMENT MEDICO-SOCIAL					
18	Le parcours de soin du patient a été mené par une personne dédiée et formée à la coordination des soins.				
19	Dès l'annonce du diagnostic, le patient a été mis en relation avec les acteurs sociaux de proximité (AS de secteur).				

20	Dès l'annonce du diagnostic, le patient a été mis en relation avec les acteurs associatifs de proximité.				
21	L'entourage du patient a été mis en relation avec des acteurs associatifs de proximité dédié aux aidants.				
22	Le médecin coordonnateur des soins a assuré une liaison avec le centre de référence SLA.				
23	La PEC du patient a été intégrée au sein du réseau de soins local ou régional.				
24	Un dossier médical partagé a été mis en place.				
25	Un recours aux équipes de soins palliatifs a été proposé au patient avant l'apparition des premiers signes de défaillance des fonctions vitales.				
26	<p>Des directives anticipées (DA) concernant la conduite à tenir en cas de mise en jeu brutal du pronostic vital ont été recueillies auprès du patient.</p> <p><i>Si oui,</i></p> <p>- par quel praticien ?</p> <p>- à quel moment de la PEC ?</p> <p><input type="checkbox"/> * dès le diagnostic posé</p> <p><input type="checkbox"/> * à l'apparition d'une altération des fonctions vitales</p> <p><input type="checkbox"/> * entre les deux (en dehors de tout évènement aigu)</p> <p><input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> - recueillies de quelle manière : formulaire standardisé institutionnel , texte libre à l'appréciation du médecin</p>				
26a	- DA à appliquer en cas de défaillance respiratoire.				
26b	- DA à appliquer en cas de défaillance des fonctions de déglutition.				
26c	- DA à appliquer en cas d'arrêt cardio-respiratoire.				
26d	- DA concernant les traitements médicamenteux de fin de vie (sédation profonde)				
26e	DA concernant les soins réalisés en urgence				

- **SCORE ALSFRS-R, French version**

1 Parole

- 4 normale
- 3 perturbations détectables
- 2 intelligible avec répétition
- 1 utilise occasionnellement une communication non verbale
- 0 perte de la parole

2 Salivation

- 4 normale
- 3 hypersialorrhée discrète avec bavage nocturne
- 2 hypersialorrhée modérée mais permanente
- 1 hypersialorrhée gênante
- 0 bavage continu nécessitant l'utilisation d'un mouchoir

3 Déglutition

- 4 alimentation normale
- 3 quelques fausses routes
- 2 consistance des aliments modifiée
- 1 suppléments alimentaires
- 0 alimentation parentérale exclusive

4 Écriture

- 4 normale
- 3 lente et imprécise mais compréhensible
- 2 tous les mots ne sont pas compréhensibles
- 1 tient un stylo mais incapable d'écrire
- 0 incapable de tenir un stylo

5 Hygiène

- 4 normale
- 3 autonome mais avec efficacité diminuée
- 2 assistance occasionnelle ou substitution
- 1 assistance d'une tierce personne requise
- 0 assistance permanente totale

6a Préparation des aliments

- 4 normale
- 3 lente et maladroite mais seul
- 2 aide occasionnelle pour couper les aliments
- 1 les aliments sont préparés mais mange seul
- 0 doit être nourri

6b Préparation des aliments en cas de gastrostomie

- 4 utilisation normalement autonome
- 3 maladroit mais toutes les manipulations sont effectuées seul

- 2 aide nécessaire pour la mise en place
- 1 fourni une aide minime aux soignants
- 0 doit être nourri

7 Mobilisation au lit

- 4 normale
- 3 lenteur et maladresse mais autonome
- 2 ajuste les draps avec difficulté
- 1 peut bouger mais pas se retourner dans le lit
- 0 dépendant

8 Marche

- 4 normale
- 3 difficultés de déambulation
- 2 marche avec assistance
- 1 mouvements sans déambulation
- 0 pas de mouvement des jambes

9 Montée d'escaliers

- 4 normale
- 3 lente
- 2 fatigue
- 1 aide nécessaire
- 0 impossible

10 Dyspnée

- 4 absente
- 3 à la marche
- 2 dans une ou plus des situations suivantes : repas, toilette, habillage
- 1 au repos, difficultés respiratoires en position assise ou allongée
- 0 difficulté importante, envisage l'utilisation d'un appareil de ventilation mécanique

11 Orthopnée

- 4 absente
- 3 quelques difficultés pour dormir la nuit en raison d'un souffle court, n'utilise habituellement pas plus de 2 oreillers
- 2 besoin de plus de 2 oreillers pour dormir
- 1 ne peut dormir qu'assis
- 0 ne peut pas dormir

12 Insuffisance respiratoire

- 4 absente
- 3 utilisation intermittente d'une assistance ventilatoire
- 2 utilisation continue d'une VNI la nuit
- 1 utilisation continue d'une VNI jour et nuit
- 0 ventilation mécanique invasive par intubation ou trachéotomie

- **SCORE DE RANKIN modifié**

Valeur	Symptomes
0	Aucun symptome
1	Pas d'incapacité en dehors des symptomes : activités et autonomie conservées
2	Handicap faible : incapable d'assurer les activités habituelles mais autonomie
3	Handicap modéré : besoin d'aide mais marche possible sans assistance
4	Handicap modérément sévère : marche et gestes quotidiens impossibles sans aide
5	Handicap majeur : alitement permanent, incontinence et soins de nursing permanent

ANNEXE n°4 : Diagnostics différentiels de la SLA

Panel 2: Differential diagnosis of ALS and appropriate investigations

Disorders of motor neurons

- Spinal muscular atrophy (SMN gene deletion assay)
- X-linked spinobulbar muscular atrophy (Kennedy's disease; increased CAG repeats in DNA from blood)
- Poliomyelitis or post-polio syndrome (history, NCS, electromyography)
- Hexosaminidase A deficiency (white-cell enzyme testing)

Disorders of motor nerves

- Multifocal motor neuropathy (NCS, electromyography, ganglioside GM1 antibodies)
- Chronic inflammatory demyelinating neuropathy (NCS, lumbar puncture)
- Cramp-fasciculation syndrome (NCS, electromyography)
- Neuromyotonia (antibodies to voltage-gated potassium channels)
- Hereditary spastic paraparesis plus (gene mutation testing)
- Hereditary motor neuropathy with pyramidal features
- Radiculoplexopathy (NCS, electromyography, MRI)
- Paraneoplastic syndrome (serum markers, imaging, bone marrow biopsy sample)
- Heavy metal poisoning (urine or blood screens)
- Mononeuritis multiplex (NCS, electromyography, vasculitic screen, serology)

Disorders of neuromuscular junction

- Myasthenia gravis (acetylcholine receptor antibodies, MuSK antibodies, repetitive stimulation, single-fibre electromyography)
- Lambert-Eaton myasthenic syndrome (repetitive stimulation)

Structural CNS and spinal lesions

- Syringomyelia or syringobulbia (MRI)
- Tabes dorsalis (syphilis serology)
- Multiple sclerosis (MRI, oligoclonal bands, evoked responses)
- Monomelic spinal muscular atrophy (Hirayama's disease; electromyography, MRI)
- Lyme disease (Lyme serology)
- Human T-lymphotropic virus-1 (HIV)

Myopathy

- Inclusion body myositis (electromyography, CK, muscle biopsy sample)
- Polymyositis (electromyography, CK, muscle biopsy sample, autoimmune screens)
- Dermatomyositis (electromyography, CK, skin, and muscle biopsy sample)
- Polyglucosan body disease (NCS, electromyography, muscle or nerve biopsy sample)

Endocrine

- Thyrotoxicosis (thyroid function tests, electromyography, muscle biopsy sample)
- Hyperparathyroidism (calcium ion and parathyroid testing)
- Subacute combined degeneration (vitamin B₁₂ concentrations)
- Coeliac disease (serum testing, bowel biopsy sample)

ALS=amyotrophic lateral sclerosis. CK=creatinine kinase. NCS=nerve conduction studies. MuSK=muscle-specific tyrosine kinase.

ANNEXE n°5 : Nouveaux critères diagnostiques de la SLA (2020)

Table 1
Criteria for diagnosis of ALS.

<p>1. Progressive motor impairment documented by history or repeated clinical assessment, preceded by normal motor function, <u>and</u></p> <p>2. Presence of <u>upper</u>¹ and <u>lower</u>² motor neuron dysfunction in at least 1 <u>body region</u>³, (with upper and lower motor neuron dysfunction noted in the same body region if only one body region is involved) or lower motor neuron dysfunction in at least 2 body regions, <u>and</u></p> <p>3. <u>Investigations</u>⁴ excluding other disease processes</p>
<p>Footnotes:</p> <p>¹Upper motor neuron dysfunction implies at least one of the following:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Increased deep tendon reflexes, including the presence of a reflex in a clinically weak and wasted muscle, or spread to adjacent muscles 2. Presence of pathological reflexes, including Hoffman sign, Babinski sign, crossed adductor reflex, or snout reflex. 3. Increase in velocity-dependent tone (spasticity) 4. Slowed, poorly coordinated voluntary movement, not attributable to weakness of lower motor neuron origin or Parkinsonian features <p>²Lower motor neuron dysfunction in a given muscle requires <u>either</u>:</p> <p style="padding-left: 20px;">Clinical examination evidence of Muscle weakness, <u>and</u> Muscle wasting</p> <p style="text-align: center;"><u>or</u></p> <p style="padding-left: 20px;">EMG abnormalities that must include: <u>Both</u> evidence of chronic neurogenic change, defined by large motor unit potentials of increased duration and/or increased amplitude, with polyphasia and motor unit instability regarded as supportive but not obligatory evidence. <u>And</u> evidence of ongoing denervation including Fibrillation potentials or positive sharp waves, or fasciculation potentials</p> <p>³Body regions are defined as bulbar, cervical, thoracic and lumbosacral. To be classified as an involved region with respect to lower motor neuron involvement, there must be abnormalities in two limb muscles innervated by different roots and nerves, or one bulbar muscle, or one thoracic muscle either by clinical examination or by EMG.</p> <p>⁴The appropriate investigations depend on the clinical presentation, and may include nerve conduction studies and needle EMG, MRI or other imaging, fluid studies of blood or CSF, or other modalities as clinically necessary.</p>

Application des recommandations de la Haute Autorité de Santé dans la prise en charge pluridisciplinaire des patients atteints de Sclérose Latérale Amyotrophique dans les Hauts-de-France : constat et analyse. Etude CHARECO.

Introduction : La Sclérose Latérale Amyotrophique est une maladie dégénérative du motoneurone d'évolution rapidement défavorable, justifiant une prise en charge globale pluridisciplinaire précoce et coordonnée. Les objectifs de l'étude étaient d'évaluer les facteurs influençant l'application des recommandations de pratiques professionnelles de la HAS (globales, médicales, rééducatives et accompagnement médico-social) et ceux influençant la qualité de vie des patients.

Matériel et méthode : 34 patients étaient inclus prospectivement depuis les CHU d'Amiens et CHRU de Lille du 10 Octobre 2020 au 21 Juin 2021. Les données étaient recueillies dans les dossiers médicaux après accord du CPP et information des patients. Dans le même temps, ces derniers remplissaient deux questionnaires (QoL-NMD V1.0 et ALSFRS-R).

Résultats : Les recommandations étaient appliquées à 56.3% et associées à la sévérité de la maladie ($p = 0.001$) et à la présence d'une VNI ($p = 0.018$). L'application des recommandations médicales était associée à l'hôpital de provenance et à la qualité de vie, quand les recommandations rééducatives étaient corrélées à la sévérité et à la forme de SLA. L'application des recommandations sur l'accompagnement médico-social était corrélée à la sévérité de la maladie et au suivi par une équipe de soins palliatifs. Enfin, la qualité de vie était liée à la sévérité de la SLA.

Conclusion : L'application des recommandations apparaissait insuffisante, notamment du fait d'un manque de prise en charge précoce rééducative, d'accompagnement médico-social et de suivi médical. Revoir l'organisation des suivis et intégrer la MPR dans le parcours des patients sembleraient être des voies d'optimisation des soins.

Mots clés : Sclérose Latérale Amyotrophique, pluridisciplinaire, recommandations, HAS, qualité de vie

National Health Authority recommendations application about the multidisciplinary care of patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis in Hauts-de-France: findings and analysis. CHARECO study.

Introduction: Amyotrophic Lateral Sclerosis is a degenerative motor neuron disease. Its evolution is quickly unfavorable, justifying early multidisciplinary and coordinated care. The goals of this study were to assess the factors influencing the HAS professional practice recommendations application (global, medical, rehabilitation, medical and social support) and factors influencing quality of life of ALS patients.

Materials and methods: 34 patients were prospectively included from the university hospital centers of Amiens and Lille between the 10ths of October 2020 and the 21st of June 2021. Datas of patients were gathered within the medical folders after patients' information and CPP approvals. Meanwhile, patients were filling two surveys (QoL-NMD V1.0 and ALSFRS-R).

Results: The recommendations were applied at 56.3% and were associated with the disease severity represented by the ALSFRS-R score ($p = 0.001$) and with the presence of VNI ($p = 0.018$). The medical recommendations' application was associated with the hospital of origin and the quality of life. The rehabilitation recommendations' application was correlated to the severity and the ALS form. The application of the recommendations regarding medical and social support was associated with the disease severity and the follow-up by a palliative care team. Lastly, the quality of life was related to the disease severity.

Conclusion: The application of recommendations appeared insufficient because of lack of early rehabilitation, medical and social support care, and recurrent medical follow up. Reviewing the organization of follow-ups and integrating the PMR doctor into the patient's journey should be ways of optimization for ALS care pathway.

Key words: Amyotrophic Lateral Sclerosis, multidisciplinary, recommendations, HAS, Quality Of Life