Philippe Grammont
Association Strümpell-Lorrain (A S-L)

La maladie de Strümpell-Lorrain *

La maladie de Strümpell-Lorrain est une affection dégénérative, presque toujours héréditaire, touchant la moelle épinière et le cervelet (hérédodégénérescence spino-cérébelleuse), caractérisée par une paraplégie d'évolution progressive. Elle peut commencer à tout âge, dans les deux sexes, révélée par des troubles de la marche discrets. Cette maladie recouvre en fait plusieurs affections ou « formes », dont l'identification fait l'objet de recherches actives. D'évolution et de gravité très variables, elle est souvent compatible avec le maintien d'une activité professionnelle et n'entame pas l'espérance de vie.

QU'EST-CE QUE LA MALADIE DE STRÜMPELL-LORRAIN ?

Les symptômes cliniques ont été décrits par Strümpell en 1880, Lorrain en a fait sa thèse en 1888. Elle est caractérisée par la prédominance de l'atteinte pyramidale (voies de la motricité volontaire passant dans les cordons latéraux et antérieurs de la moelle, sans atteinte du cervelet dans la forme pure). Sa fréquence est estimée à 2-10/100 000 (soit environ 1200 à 6000 personnes en France), mais elle peut demeurer asymptomatique, et non diagnostiquée. Elle serait plus présente dans les pays nordiques. Il existe une forme « pure » (56%) et des formes « complexes », qui sont estimées à 35 % de l'ensemble des formes de la maladie, le reste étant indéterminé.

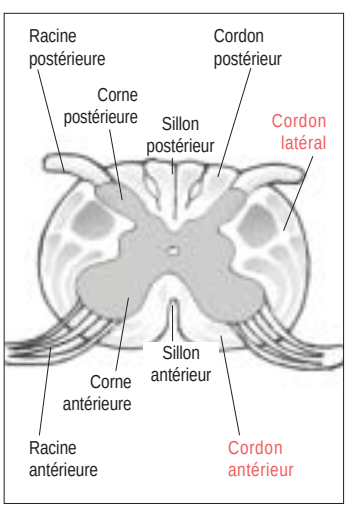

Figure 1
Coupe transversale de la moelle épinière.

COMMENT SE MANIFESTE-T-ELLE ?

L'âge de début est très variable et s'étend sur tous les âges de la vie. Une étude récente sur 744 patients, faite à l'hôpital la Salpêtrière (Paris), indique que 13% des malades ont eu les premiers symptômes avant 2 ans, 48 % entre 2 et 30 ans et 39% après 30 ans.

C'est généralement un trouble de la marche qui révèle l'affection, mais il est difficile de repérer le moment exact où il commence : il s'agit plutôt d'une « raideur », d'un manque de souplesse, les pieds ont tendance à racler le sol, à butter contre les aspérités. Puis la fatigabilité s'accroît et la marche devient laborieuse. Un déficit musculaire variable affecte l'ensemble des muscles des membres inférieurs. Une hypertonie spastique (raideur) prédomine sur les muscles extenseurs (d'où une plus grande difficulté à descendre qu'à monter), puis le périmètre de la marche se rétrécit et la course devient impossible. L'évolution semble souvent plus sévère quand les premiers signes sont tardifs. Le tonus musculaire est souvent normal au repos, mais l'action, le chaud ou plus souvent le froid, le stress et/ou la fatigue déclenchent la spasticité.

Dans les formes très précoces, on peut enregistrer un retard à la marche, une tenue sur la pointe des pieds (équinisme). La mise en train le matin est parfois laborieuse dans la forme juvénile. Ici l'évolution peut rester longtemps stable.

Les formes complexes réalisent des tableaux cliniques variés.

 *Source : "DEFICIENCES MOTRICES ET SITUATIONS DE HANDICAPS" - ed. APF - 2002

Cyphoscoliose, pieds creux, problèmes urinaires et plus rarement sexuels ou anaux sont parfois associés (incontinence ou blocage). Les difficultés suivantes peuvent être présentes, de manière variable : neuropathie (atteinte des nerfs périphériques), atrophie optique (nerf de la vision), dysarthrie, syndrome cérébelleux, retard mental, rétinite pigmentaire (atteinte de la rétine), démence...

Le diagnostic médical est souvent très difficile : l'imagerie par résonance magnétique (IRM) ne montre qu'une atrophie médullaire ou cérébelleuse modérée et isolée, les explorations électro-physiologiques révèlent des anomalies fréquentes mais peu spécifiques. Seul un examen neurologique attentif avec enquête familiale approfondie peut affirmer le diagnostic et déterminer la forme de la maladie. Enfin, certains symptômes (les pieds creux et les réflexes vifs) peuvent être la seule expression de la maladie qui peut rester peu visible.

QUELLE EN EST LA CAUSE ?

Toutes les formes de la maladie ont en commun une dégénérescence du faisceau pyramidal (voie nerveuse motrice située dans la moelle épinière), dont la cause reste inconnue. Les différentes formes ont un mode de transmission hétérogène. La dernière étude (la Salpêtrière) indique : transmission autosomique dominante : 47%, transmission autosomique récessive : 13%, cas isolés : 32%, mode de transmission non déterminé : 8%.

A ce jour la recherche moléculaire (génétique) a permis de mettre en évidence loci (emplacement de gène) distincts sur onze chromosomes différents ! Dix-huit de ces gènes sont identifiés et des tests génétiques peuvent être parfois envisagés, avec espoir pour le futur.

COMMENT EVOLUE-T-ELLE ?

Dans la forme juvénile, l'évolution semble très lente ou stationnaire. Ce n'est que dans les décades suivantes que les possibilités locomotrices vont diminuer, voire disparaître.

Dans la forme tardive et compliquée, l'évolution est variable et régulière. Le syndrome pyramidal (déficit, raideur), qui s'accentue lentement, gêne de plus en plus la marche puis affecte parfois les membres supérieurs mais seulement après plusieurs années.

Les contractures (crampes souvent nocturnes), les compensations de la marche (hyper-cambrure lombaire), la posture déséquilibrée provoquent souvent des douleurs variées, dont on ne retrouve pas toujours l'origine.

Cependant, la grande variabilité interindividuelle de la maladie empêche d'établir des facteurs pronostics fiables.

QUEL ACCOMPAGNEMENT PEUT-ON PROPOSER ?

Il n'existe pas actuellement de traitement spécifique. Les traitements actuels sont d'ordre symptomatique. L'attention portée à son corps, la connaissance de sa propre santé, l'auto-examen permettent une prise en charge individualisée par le malade et sa famille.

La rééducation vise à favoriser la commande motrice volontaire, à inhiber la spasticité, à éviter/corriger les déformations articulaires. Il importe d'éviter l'apparition de contractures, de ne pas laisser s'installer des déformations qui peuvent devenir douloureuses. Les séances de kinésithérapie, fréquentes et régulières, appliqueront la technique de Bobath par exemple : étirements doux, lents, progressifs, puis maintien en position d'étirement, ou encore la mobilisation du pied creux. Il ne faut en aucun cas un renforcement musculaire des membres inférieurs, ne jamais atteindre le seuil de la fatigue, ce qui déclencherait la spasticité. Les techniques efficaces sont les étirements des muscles hypertoniques, qu'elles soient appliquées par le kinésithérapeute ou réalisées à domicile.

Entre le kinésithérapeute et son patient doit s'installer une communication qui permettra une prise de conscience des tensions et des mouvements à ne pas provoquer. La conscience de l'image corporelle est essentielle pour une meilleure efficacité de la rééducation.

La spasticité peut aussi être réduite par les médicaments myorelaxants, ou par des techniques médicales locales (injections intramusculaires de toxine botulique), avec des résultats divers d'une personne à l'autre.

Le fauteuil roulant doit être considéré comme un outil d'autonomie. Il faut souligner l'importance du psychisme, la paix, le calme, une pensée positive, une vie régulière évitent au mieux le stress ; une bonne hygiène de vie, un entretien corporel suivi et des activités sociales choisies sont garantes de non exclusion.

Encore une fois, il s'agit d'appliquer la thérapie la plus adaptée, afin de vivre sa maladie dans les possibles qu'elle permet aujourd'hui sans chercher à se projeter dans un avenir que personne ne peut encore pronostiquer. Il est important de vivre dans l'ici et maintenant.

Pour en savoir plus :

A S-L (Association Strümpell-Lorrain) : 7D, rue des Granges, 25000 Besançon