

## Rapport d'activité 2012

Le groupe a poursuivi en 2012 ses activités sur ses deux thématiques : SLA et autres maladies neuromusculaires.

### SLA

L'impact de l'action du groupe SLA (en lien étroit avec la coordination des centres SLA) sur l'évolution des pratiques depuis 10 ans a été analysé au cours des journées de la coordination de Dijon en septembre 2012. Globalement le suivi clinique et EFR est dans la plupart des centres conforme aux recommandations HAS sur la prise en charge des patients atteints de SLA.. Il persiste dans certains centres des difficultés d'accès aux évaluations nocturnes. Un travail de standardisation de l'oxymétrie nocturne et de ses critères d'analyse reste à faire. Le recours à la ventilation non invasive et aux techniques de désencombrement instrumental a également largement progressé depuis 10 ans. Il est prévu de renforcer en 2013 la formation des aidants, dans le cadre de l'éducation thérapeutique.

Les résultats lillois et les données de la littérature suggèrent une fréquence importante de syndromes d'apnées du sommeil dès le stade précoce, les recommandations HAS faisant d'ailleurs mention dans l'idéal d'une polysomnographie d'emblée, malheureusement peu disponible. Le principe d'une étude observationnelle sur la polysomnographie précoce dès le bilan initial a été retenu, avec comme cible l'inclusion d'une centaine de patients. Cette étude purement observationnelle est prévue en 2013 (investigateur principal C Rabec), après demande d'avis du CEPRO de la SPLF.

Deux protocoles multicentriques du groupe étaient actifs en 2012. Le premier intitulé Pertinence de la PCO<sub>2</sub> transcutanée nocturne (investigateur principal T. Perez) se poursuit avec la moitié des inclusions effectuées. Ce protocole comporte une polysomnographie initiale avec enregistrement de la PCO<sub>2</sub> transcutanée nocturne avec comme hypothèse une valeur prédictive significative de l'hypercapnie nocturne quant à l'apparition dans les 6 mois d'une hypoventilation diurne, critère formel de ventilation.

Le deuxième protocole Respistim (PHRC, (investigateur principal J. Gonzalez-Bermejo) évalue l'impact sur le délai de mise en œuvre d'une VNI d'une thérapeutique particulièrement novatrice, la stimulation phrénique intra diaphragmatique implantée par voie coelioscopique. Le principal critère d'inclusion est une CV entre 60 % et 80 % de la théorique. En janvier 2013 11 patients ont déjà été inclus pour un objectif de 74.

### Maladies neuromusculaires

#### **Dépistage des maladies neuromusculaires de l'adulte chez les patients restrictifs**

En partenariat avec le laboratoire Genzyme, un projet de recherche concernant le dépistage des maladies neuromusculaires à présentation respiratoire est en cours d'élaboration (investigateur principal H. Prigent). Le principe est de définir une filière diagnostique pour les patients présentant un syndrome restrictif (ou une diminution des volumes mobilisables) d'origine inexplicée afin de déterminer si cette restriction est liée à une maladie neuromusculaire non diagnostiquée. La recherche de critères respiratoires et neurologiques simples orientant vers une origine neuromusculaire sera effectuée par le pneumologue traitant pour aider à l'orientation diagnostique, avec un complément biologique (CPK, dosage de maltase acide sur buvard). La poursuite des explorations comportera une exploration des muscles respiratoires (liste des labos fournie par le Groupe Fonction), une évaluation neurologique de premier niveau et si nécessaire un bilan plus approfondi par le Centre de référence des maladies neuromusculaires (ou centre SLA) le plus proche. Un des principaux challenges est le retour de l'information diagnostique vers le pneumologue traitant (attendu dans les 6 mois) et l'étude de l'incidence des maladies neuromusculaires se présentant par une atteinte respiratoire initiale et/ou prépondérante.

## **Dystrophie myotonique de Steinert (DM1)**

Deux protocoles ciblés sur la dystrophie myotonique de Steinert (DM1) sont en cours :

Le premier intitulé « Etude multicentrique, randomisée, contrôlée, en ouvert, évaluant l'efficacité et la tolérance de l'introduction précoce de la ventilation mécanique nocturne non invasive chez l'adulte atteint de dystrophie myotonique » (protocole DYVINE, investigateur principal D. Orlikowski) évalue l'impact d'une VNI précoce chez les patient porteurs d'une DM1. Les patients présentant des critères d'atteinte respiratoire mais sans les critères complets de mise sous ventilation sont randomisés selon 2 bras : 'ventilation précoce' ou surveillance'. Soixante patients avaient été inclus en janvier 2013.

Le deuxième intitulé « Déterminants de l'hypoventilation dans la DM1 » (investigateur principal T. Perez) a également démarré en 2011 et se poursuit, avec pour objectif de décrire le 'phénotype' de l'atteinte respiratoire au cours de la DM1 et les facteurs associés à l'hypoventilation alvéolaire. Trente deux patients avaient été inclus en janvier 2013, les inclusions devant s'accélérer avec l'ouverture des centres de Montpellier et Paris Salpêtrière-Garches.

## **Pour le groupe SLA et neuromusculaire**

**T. Perez, J. Gonzalez, H Prigent**