

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Les maladies du spectre de la neuromyéélite optique

Mars 2021

Centre de Référence Maladies Inflammatoires Rares du Cerveau Et de la Moelle



Membre de la
Filière de Santé Maladies Rares du système nerveux central BRAIN-TEAM



Synthèse à destination du médecin traitant

Les maladies du spectre de la neuromyéélite optique (NMOSD), anciennement appelées maladie de Devic, sont un spectre de pathologies auto-immunes rares qui se manifestent dans plus de 90% des cas (1) par des poussées itératives qui peuvent être espacées de quelques semaines à plusieurs dizaines d'années. La poussée correspond à des symptômes neurologiques qui s'installent de façon rapide, en quelques heures à quelques jours, avec un maximum des symptômes souvent très sévères, menaçant parfois même le pronostic vital, et avec une récupération souvent médiocre sans traitement. Le potentiel de handicap résiduel est majeur dès la 1^{ère} poussée. Cette gravité souligne l'importance cruciale d'un diagnostic précoce.

Le diagnostic repose d'abord sur l'identification de situations cliniques évocatrices, avec un tropisme essentiellement optico-médullaire, tel que décrit par Eugène Devic. Classiquement la NMOSD va se présenter sous la forme d'une atteinte de la moelle épinière et/ou du nerf optique, rapide et sévère. Cependant, une meilleure connaissance de la maladie sur les dernières années a permis de mettre en lumière d'autres types de symptômes, certains assez typiques (notamment le syndrome de l'area postrema, se traduisant par des vomissements et/ou hoquets itératifs) et d'autres plus rares, définissant un spectre clinique de la maladie bien au-delà de l'atteinte optique et médullaire (2). S'il n'est pas décrit d'atteinte systémique de cette maladie, elle est en revanche fréquemment associée à d'autres maladies auto-immunes.

Une fois ces situations cliniques identifiées, le diagnostic nécessite la réalisation d'une IRM, confirmant l'atteinte du système nerveux central (SNC) et le diagnostic sera confirmé par l'identification des anticorps anti-aquaporine 4 (AQP4) dans le sérum. Parfois l'anticorps peut ne pas être présent et le diagnostic repose alors sur un faisceau d'arguments cliniques et paracliniques répondant à des critères internationaux élaborés en 2015 (2).

Parmi les patients séronégatifs pour l'anticorps anti-aquaporine 4, on retrouve environ 30% de patients présentant un autre anticorps, dirigé contre une protéine oligodendrocytaire : la MOG (myelin oligodendrocyte glycoprotein). Ces anticorps sont fréquents chez l'enfant (chez 30 à 50% des enfants présentant un premier événement démyélinisant selon l'âge). Bien que présentant certaines similarités avec la NMOSD, il s'agit d'une maladie différente d'un point de vue des mécanismes, des traitements et de l'évolution clinique. **La maladie liée aux anticorps anti-MOG fera l'objet d'un prochain PNDS.**

Les poussées de la maladie peuvent être extrêmement sévères, avec une récupération souvent médiocre et un potentiel de handicap dès la première poussée. La prise en charge de la poussée est une urgence, afin de limiter au mieux l'impact fonctionnel au long cours. Une reconnaissance rapide de la poussée, permettant une prise en charge adaptée, améliore nettement ce pronostic. Les formes progressives de la maladie sont exceptionnelles. Il n'est pas décrit d'aggravation clinique entre les poussées, et leur contrôle reflète bien le contrôle de la maladie. De ce fait, dès que le diagnostic est suspecté ou établi, la prise en charge initiale doit se faire auprès d'un centre de référence ou expert afin de mettre en place une thérapie adéquate précoce.

Une consultation annuelle de suivi dans un centre de référence est très fortement recommandée. Dans l'intervalle, un suivi clinique par le neurologue/neuropédiatre référent et par le médecin traitant est réalisé au moins une fois tous les 6 mois. A chaque consultation, il est important de rechercher la survenue d'une nouvelle poussée, d'évaluer l'impact des séquelles des poussées antérieures sur la vie du patient et d'évaluer la tolérance aux traitements (de fond ou symptomatique).

Au-delà du traitement immunoactif préventif de la récurrence, la prise en charge globale, multidisciplinaire des symptômes séquellaires est cruciale pour améliorer la qualité de vie des

patients atteints de NMOSD. Celle-ci implique différents professionnels de santé : neurologues, ophtalmologistes, médecins rééducateurs, urologues, kinésithérapeutes, orthophonistes, psychologues, assistante sociale....

L'amélioration de la qualité de vie des patients passe également par l'éducation thérapeutique du patient, lui permettant de mieux comprendre sa maladie et ses implications. Cette éducation thérapeutique du patient peut prendre plusieurs formes. Elle est généralement constituée d'ateliers de groupes ou individuels visant l'acquisition de compétences d'auto-soins et psycho-sociales. Elle peut également passer par une coopération avec les associations de patients.

Adresses et Sites internet utiles

- Liste des centres MIRCEM : Annexe 2
- Site web MIRCEM : www.mircem.fr
- Site web MIRCEM Lyon : www.chu-lyon.fr/fr/centre-de-referance-des-maladies-inflammatoires-rares-du-cerveau-et-de-la-moelle
- Liste des centres NOMADMUS : Annexe 3
- Liste des Centres de Ressources et de Compétence adultes (CRC)-SEP : Annexe 4
- Orphanet : www.orpha.net
- Association de patients : www.arsep.org
- Association Neuro Immunité – NMO France : asso.ni.nmo@gmail.com
- APF France handicap : www.apf-francehandicap.org
- UNADEV : www.unadev.com
- Association Valentin Haüy AVH : www.avh.asso.fr
- A.R.A.M.A.V
- FIDEV