

Ce qu'il faut savoir sur la NMOSD

Les informations sur cette page ont pour but d'informer les patients qui viennent de recevoir un diagnostic de NMO, leurs proches et/ou ceux qui souhaitent en savoir plus sur la neuromyéélite optique.

Bien que la NMO soit une maladie rare, de plus en plus de neurologues dans le monde se spécialisent désormais dans la NMO, la MOGAD et leurs troubles associés. Les scientifiques consacrent beaucoup de temps et d'efforts à mieux comprendre l'épidémiologie de la NMO tout en améliorant les diagnostics et les traitements pour, à terme, améliorer la qualité de vie des patients et de leurs soignants.

Vous trouverez ci-dessous des informations sur ces pathologies. Ce guide offre des informations importantes sur le diagnostic, les symptômes et les traitements possibles. A noter que les réponses aux questions ci-dessous contiennent des informations générales sur la NMO et peuvent ne pas correspondre à votre situation individuelle.

Qu'est-ce que la NMO ?

La neuromyéélite optique (NMO) ou trouble du spectre de la neuromyéélite optique (NMOSD) est une maladie rare, auto-immune. C'est une maladie démyélinisante et inflammatoire du système nerveux central (SNC).

C'est une maladie qui touche plus souvent les femmes que les hommes (1 homme pour 7 femmes environ). Et son incidence mondiale est de 1/770 000.

Elle évolue par poussée et peut provoquer :

- des névrites optiques (inflammation du nerf optique) avec perte de vision partielle ou totale, des couleurs, une diplopie, un trouble de la vision des contrastes, des douleurs...
- des myélites (inflammations localisées dans la moelle épinière) perte partielle ou totale de motricité d'un ou plusieurs membres, sensations de fourmillements, brûlures, perte du contrôle de la vessie...
- un syndrome de l'area postrema (situé dans le tronc cérébral) pouvant provoquer des nausées, des vomissements, et des hoquets.

D'où vient la NMO ?

A ce jour, nous connaissons le fonctionnement de la neuromyélie optique mais on ignore toujours le ou les éléments déclencheurs ou les facteurs de risque de la maladie.

Selon l'INSERM (institut national de la santé et de la recherche médicale), une maladie auto-immune résulte d'un dysfonctionnement du système immunitaire conduisant ce dernier à s'attaquer aux constituants normaux de l'organisme.

Ce qui est le cas aussi dans d'autres maladies auto-immunes comme le diabète de type I, le lupus, ou la maladie de Crohn.

Dans le cas de la neuromyélie optique, les analyses de sang révèlent pour environ 80% des patients la présence d'anticorps s'attaquant à une protéine appelée l'aquaporine 4, (AQP4). Chez 20% des patients, cet anticorps n'est pas retrouvé mais les symptômes et l'imagerie permettent de poser un diagnostic de neuromyélie optique.

Qu'est-ce que l'Aquaporine 4 (AQP4) et quel est son rôle dans l'organisme ?

L'Aquaporine 4 est une protéine présente dans les cellules de notre corps, qui joue un rôle important dans la régulation du passage de l'eau à travers les membranes cellulaires. Ces protéines sont principalement présentes dans le cerveau, les yeux, les reins et les poumons.

Leur fonction principale est de faciliter le mouvement de l'eau à travers les cellules, en permettant une régulation précise de l'équilibre hydrique. Elles agissent comme des canaux spécifiques pour l'eau, permettant à celle-ci de traverser rapidement et efficacement les membranes cellulaires.

L'Aquaporine 4 est particulièrement importante dans le cerveau, où elle est impliquée dans la régulation de la pression osmotique et du volume des cellules cérébrales. Elle contribue également à la formation et à l'élimination du liquide céphalo-rachidien, qui protège le cerveau et la moelle épinière.

En résumé, l'Aquaporine 4 est une protéine qui facilite le mouvement de l'eau à travers les cellules de notre corps, en contribuant à maintenir un équilibre hydrique approprié et en régulant la pression osmotique.

Comment la neuromyélie optique est-elle diagnostiquée ?

Elle est diagnostiquée par un neurologue, généralement dans un hôpital identifié comme étant un « Centre Ressource ».

Le diagnostic repose sur plusieurs critères :

- L'examen clinique : atteinte visuelle, myélite, atteinte de l'area postrema (tronc cérébral)
- L'examen biologique :
 - recherche du biomarqueur : l'anticorps anti-AQP4 (prise de sang),
 - ponction lombaire qui permet d'éliminer la présence de bandes oligoclonales, qui sont présentes dans un diagnostic de Sclérose en Plaques, et donc favoriser un diagnostic de NMO

- L'imagerie médicale : IRM cérébrale (qui est souvent non évocatrice de SEP) et médullaire (recherche de lésion(s) étendue(s) sur au moins 3 segments).

A quoi sert l'IRM cérébrale ?

Une IRM cérébrale peut mettre en évidence une inflammation d'un ou des nerfs optiques (environ 50% de la longueur du nerf). L'IRM peut mettre en évidence des lésions du tronc cérébral (area postrema).

Environ 60% des patients peuvent présenter des anomalies à l'IRM cérébrale sans pour autant présenter de symptôme ou de handicap associé.

A quoi sert l'IRM médullaire ?

L'IRM médullaire est un examen important dans la NMO, il permet d'aider à poser le diagnostic de la maladie et de la poussée.

Mais que voit-on à l'IRM médullaire ? La moelle épinière est une partie du système nerveux central située dans la colonne vertébrale. Elle commence à la base du crâne où elle est rattachée au tronc cérébral, elle compte 31 segments (8 segments cervicaux, 12 segments thoraciques, 5 segments lombaires, 5 segments sacraux et 1 segment du coccyx). Elle sert de passage pour la transmission des informations entre le cerveau et le reste du corps.

Lorsqu'un patient présente des symptômes comme une paralysie, une paraparésie, des troubles de la sensibilité, des troubles vésicaux sphinctériens, l'IRM médullaire montre souvent une inflammation le long des segments de la moelle, l'inflammation est souvent longue (3 segments ou plus) et étendue (50% de la surface du cordon médullaire).

Qu'est-ce qu'une poussée ?

C'est l'apparition de nouveaux symptômes, en quelques heures ou quelques jours, ou d'anciens symptômes accentués et persistants :

- névrite optique : baisse de l'acuité visuelle, douleur rétro orbitaire, amputation du champ visuel, altération des couleurs
- myélite :
 - paresthésies (ou troubles sensitifs) pouvant se présenter comme des fourmillements, des démangeaisons, une perte de sensibilité
 - troubles sphinctériens : rétention urinaire ou incontinence, difficulté à se retenir, impériosité mictionnelle
- Paralysie : perte de motricité d'un ou plusieurs membres
 - atteinte de l'area postrema : nausées, vomissements, hoquet

La poussée est une urgence et doit être traitée dans les 48h qui suivent l'apparition des symptômes. Les poussées de NMO sont considérées comme étant graves et la récupération médiocre. Elle induit rapidement un handicap.

Leur traitement repose en premier temps sur une corticothérapie à haute dose, et parfois des séances de plasmaphérese (technique transfusionnelle permettant de soustraire les éléments nocifs).

Contactez votre neurologue au plus vite !

Qu'est-ce qui n'est pas une poussée ?

L'accentuation ou l'aggravation temporaire de symptômes déjà vécus peut être liée à une infection (infection urinaire par exemple) ou à un « coup de chaud » (exposition prolongée à la chaleur, fièvre, c'est ce qu'on appelle le phénomène d'Uhthoff).

Une fatigue excessive peut également faire réapparaître ces troubles. Ils sont transitoires et s'amenuisent avec du repos ou en faisant descendre votre température.

Que se passe-t-il après une poussée ?

La rééducation est souvent nécessaire pour optimiser les chances de récupération. N'hésitez pas à consulter les spécialistes nécessaires à la bonne prise en charge de vos séquelles. Parfois une évaluation de l'efficacité de votre traitement peut être nécessaire. Parlez-en avec votre neurologue.

Le suivi :

Après le diagnostic, vous serez suivie par une équipe pluridisciplinaire adaptée en fonction de vos besoins, celle-ci peut comprendre :

- Neurologue
- Ophtalmologue & orthoptiste
- Médecin rééducateur & kinésithérapeute
- Infirmière référente
- Urologue
- Centre anti-douleur
- Orthophoniste

Il est important que vous soyez attentif à votre santé sur tous les plans puisque votre état de santé influe sur les symptômes de la NMO.

Pensez à faire les contrôles de santé nécessaires (dents, mammographie, frottis gynécologiques, etc.).

Quels sont les traitements contre la NMO ?

A ce jour, il n'existe aucun traitement pour guérir de la NMO. Cependant il existe désormais, plusieurs options thérapeutiques pour limiter les poussées et donc neutraliser l'évolution de la maladie.

Le traitement de fond repose essentiellement sur un traitement immunosuppresseur/immunomodulateur.

Le choix du traitement se fait en fonction de votre situation personnelle et avec l'équipe pluridisciplinaire de votre centre ressource. En raison de leur activité sur le système immunitaire, ces traitements de fond sont susceptibles d'augmenter le risque d'infections.

Attention ! Toute infection doit être signalée à l'équipe médicale qui vous suit.

Le traitement des poussées repose sur la corticothérapie à forte dose (généralement en intraveineux, mais cela existe aussi en traitement oral). Les perfusions peuvent se faire en hospitalisation de jour ou à domicile si votre situation le permet.

Il arrive parfois que les corticoïdes, qui agissent comme un anti-inflammatoire puissant, ne suffisent pas à enrayer la poussée, des séances de plasmaphérèses peuvent vous être proposées. La plasmaphérèse est une technique généralement très bien tolérée qui consiste à "débarrasser" le plasma des anticorps néfastes par un système de filtration extracorporelle. Les séances de plasmaphérèse se font uniquement à l'hôpital en service spécialisé.