

Qu'est-ce que le trouble du spectre NMO (NMOSD) ?

Le trouble du spectre de la neuromyéélite optique (NMOSD) comprend les maladies auto-immunes inflammatoires rares impliquant le système nerveux central. À la suite d'une poussée de la maladie, les nerfs optiques et la moelle épinière peuvent être touchés, entraînant une perte importante de mobilité, de vision ou d'autres fonctions. Dans certains cas, le NMOSD peut engager le pronostic vital et entraîner des incapacités permanentes. Le NMOSD touche les femmes jusqu'à 10 fois plus fréquemment que les hommes, et l'âge moyen du premier épisode de maladie est de 40 ans.

Le NMOSD n'est pas la sclérose en plaques

Les recherches cliniques et en laboratoire au cours de la dernière décennie a établi que le NMOSD et la sclérose en plaques (SEP) sont des affections très différentes. Bien que le NMOSD et la SEP soient toutes deux des maladies auto-immunes, les différences entre elles incluent leur immunologie, leurs symptômes spécifiques, la gravité des rechutes et l'évolution de la maladie. Il est important de noter que les traitements du NMOSD et de la SEP sont également très différents, et certains médicaments utilisés pour traiter la SEP peuvent être nocifs pour les patients atteints de NMOSD.

NMOSD : importance d'un diagnostic et d'un traitement rapides

Qu'il s'agisse du premier épisode ou d'une rechute, le NMOSD incontrôlée a le potentiel d'avoir des conséquences dévastatrices. Par conséquent, il est essentiel de reconnaître ses symptômes pour permettre un diagnostic et un traitement rapides. En 2015, des critères spécifiques différenciant la NMOSD de la SEP ont été développés par l'International Panel for NMO Diagnosis (IPND) en collaboration avec la Guthy-Jackson Charitable Foundation (GJCF). Ces critères ont été publiés dans la revue *Neurology* et sont maintenant largement utilisés dans le monde entier. Ensemble, les experts ont défini des normes spécifiques pour diagnostiquer le NMOSD. Ces critères sont basés sur le statut des auto-anticorps, les signes et symptômes cliniques et les résultats de l'imagerie par résonance magnétique (IRM). La NMO classique fait généralement référence aux patients qui ont des auto-anticorps détectables contre l'aquaporine-4 (AQP4), alors que le concept de NMOSD inclut encore actuellement la maladie associée au MOG (MOGAD) et les formes dites « séronégatives » (voir ci-dessous).

Les tests de laboratoire aident au diagnostic de NMOSD

Des tests sanguins simples peuvent aider à distinguer le NMOSD de la SEP chez les patients présentant des signes ou des symptômes similaires. L'auto-anticorps anti-AQP4 (NMO-IgG) est présent chez de nombreux patients atteints de NMOSD, mais jamais chez ceux atteints de SEP. De même, des auto-anticorps anti-MOG sont trouvés chez les personnes atteintes de NMOSD mais pas dans la SEP. Le dosage de ces auto-anticorps peut être demandé par n'importe quel médecin. Parmi les personnes diagnostiquées avec NMOSD, environ 75 % ont un auto-anticorps anti-AQP4 dans leur circulation sanguine, et les 25 % restant ont soit un auto-anticorps anti-MOG ou aucun auto-anticorps (appelé NMOSD double séronégatif).

NMOSD ou SEP : Symptômes similaires—Différentes maladies

Les symptômes de la NMOSD peuvent varier d'une personne à l'autre. Dans certains cas, ces symptômes peuvent ressembler à la SEP. Par exemple, la NMOSD et la SEP peuvent présenter des signes ou des symptômes résultant d'une inflammation des nerfs optiques ou de la moelle épinière, notamment :

- Apparition rapide de douleurs oculaires ou perte de vision
- Faiblesse des membres, engourdissement et/ou paralysie
- Douleur ou picotements dans le cou, le dos ou l'abdomen
- Perte de contrôle de l'intestin et de la vessie
- Hoquet prolongé, nausées ou vomissements

Parfois, ces symptômes sont temporaires et disparaissent d'eux-mêmes. Cependant, ces symptômes peuvent également s'aggraver rapidement et entraîner une invalidité importante et potentiellement permanente. Il faut alors rapidement contacter votre médecin ou le service d'urgence pour la prise en charge des symptômes et la prévention des éventuelles rechutes.

Autres maladies qui ressemblent au NMOSD

En plus de la SEP, d'autres maladies peuvent ressembler au NMOSD :

- Névrite optique idiopathique (NOI)
- Encéphalomyélite aiguë disséminée (ADEM)
- Neuropathie optique héréditaire de Leber (LHON)
- Syndrome de Sjögren
- Lupus érythémateux disséminé (LED)
- Lupus

Minimiser le potentiel d'erreur de diagnostic

Aujourd'hui, le diagnostic de NMOSD est plus rapide et précis que jamais. Cette avancée permet l'utilisation de traitements approuvés, le cas échéant, très tôt dans l'évolution de la maladie, ce qui réduit à son tour la gravité et le risque de handicap futur. Malheureusement, certains patients reçoivent encore un diagnostic erroné de SEP, même s'ils ont un NMOSD. Il est important de considérer le diagnostic de NMOSD et d'effectuer la recherche d'auto-anticorps (anti-AQP4 et anti-MOG) chez les patients qui présentent des signes ou des symptômes caractéristiques. Détecter et diagnostiquer le NMOSD le plus tôt possible permet de garantir les meilleurs résultats.

Traitements approuvés pour le NMOSD

Après plus de 100 ans sans essais cliniques ni traitement approuvé, en 2019-2020, trois thérapies ont été approuvées comme sûres et efficaces pour prévenir les rechutes de NMOSD. Ce bond en avant dans le traitement de la NMOSD est le résultat d'une étroite collaboration entre les patients, les médecins, les compagnies pharmaceutiques, les organismes de réglementation et la GJCF. Actuellement, les traitements approuvés pour traiter la NMOSD comprennent l'écélizumab (Soliris ;

Alexion), l'inébilizumab (Uplizna ; Horizon) et le satralizumab (Enspryng ; Genentech). Chacun de ces agents thérapeutiques est un anticorps monoclonal (biologique) qui a démontré une efficacité de 85 % ou plus dans la prévention des rechutes chez les patients NMOSD qui ont un anticorps anti-AQP4. La disponibilité de ces traitements est cependant variable d'un pays à l'autre.

Recherche pionnière pour les traitements NMOSD

La GJCF a investi plus de 65 millions de dollars pour soutenir des recherches de pointe aboutissant aux toutes premières thérapies approuvées pour la NMOSD. Les thérapies approuvées sont un grand pas en avant. Dorénavant la GJCF se concentre sur des approches visant à guérir du NMOSD. En effet de nouvelles approches prometteuses visant à rééduquer le système immunitaire et faire disparaître la maladie sont en phase d'essai thérapeutique. Nous vous encourageons à en apprendre davantage sur le domaine passionnant de la tolérance immunitaire et à envisager de participer à ces recherches.

iNMotion pour sauver et améliorer des vies

Le GJCF propose un forum de discussion diversifié pour les patients NMOSD, les soignants et toutes les parties prenantes. Les ressources comprennent l'application NMOSD Resources, le guide du patient NMOSD, les FAQ et les séances en petits groupes GJCF traitant des derniers sujets, des groupes de soutien et plus encore. Pour accéder à ces ressources et découvrir l'histoire de la GJCF, visitez www.guthyjacksonfoundation.org

Téléchargez cette brochure