



Les ataxies héréditaires : les points essentiels pour les patients

QU'EST-CE QUE C'EST ?

Les ataxies héréditaires (AH) regroupent une large variété de maladies héréditaires où le maître symptôme est l'ataxie, l'ataxie étant un trouble de l'équilibre entraînant des problèmes à la marche et de la coordination avec une maladresse. Des variations (mutations) au niveau de certains gènes sont responsables d'AH. Dans la majorité des cas l'ataxie est retrouvée chez plusieurs membres d'une même famille ; cependant dans certains cas il n'existe pas d'antécédents familiaux.

Dans les AH, l'ataxie est rarement isolée et l'on retrouve d'autres symptômes neurologiques tels que :

- Ralentissement et tremblement
- Mouvements de torsions, de déviations ou autres (dystonie)
- Anomalies sensitives telles que : engourdissement, fourmillement et brûlures au niveau des bras et des jambes avec ou sans faiblesse musculaire (neuropathie)

D'autres organes peuvent être atteints comme le cœur (cardiomyopathie) ou les yeux (rétinopathie)

QUEL EST SON MODE DE TRANSMISSION ?

Il existe quatre modes de transmissions principaux :

- **Hérédité autosomique dominante :** nécessitant d'hériter d'un seul gène anormal provenant de l'un ou l'autre des parents. Une personne avec un gène anormal a 50% de le transmettre à sa descendance.
- **Hérédité autosomique récessive :** nécessitant la transmission d'un gène anormal par chacun des deux parents. Si chacun des parents possède un gène anormal, la probabilité que leur enfant hérite des deux gènes anormaux et présente en conséquence la maladie est de 25%. En général, les parents sont dans ce cas simplement des « porteurs » d'un gène anormal mais sont en bonne santé et ne présente pas les symptômes de la maladie.
- **Hérédité liée à X :** le gène anormal se trouve sur le chromosome X et se transmet de la mère (généralement saine) à son enfant.
- **Ataxie mitochondriale :** la maladie se développe en présence d'un gène anormal sur l'ADN mitochondrial. Les mitochondries sont des composants cellulaires produisant de l'énergie. La maladie est généralement transmise par la mère.

QUELLES SONT LES ATAXIES LES PLUS FRÉQUENTES ?

Ataxies à transmission autosomique dominante

Les ataxies spinocérébelleuses (ASC) : actuellement, 36 gènes

anormaux ont été identifiés comme cause d'ASC.

Les ASC débutent généralement du début ou à la fin de l'âge adulte. En plus de l'ataxie, les malades peuvent présenter

- Des mouvements anormaux
- Des difficultés de pensée, d'attention ou de mémoire
- Des modifications de la vision et/ou des mouvements oculaires anormaux
- Des engourdissements, des brûlures ou des picotements des bras et des jambes (neuropathie)

Les ataxies épisodiques: ces ataxies débutent à l'enfance et incluent des épisodes d'ataxie brefs et répétés souvent déclenchés par l'exercice.

Ataxies à transmission autosomique récessive

Ces pathologies débutent généralement avant l'âge de vingt ans et sont complexes et handicapantes. La forme la plus répandue en Europe et en Amérique du nord est l'ataxie de Friedreich. Il existe un test génétique sanguin qui permet de confirmer le diagnostic.

Les symptômes possibles sont :

- Perte de la sensibilité
- Anomalie de courbure de la colonne vertébrale (cyphoscoliose)
- Problèmes cardiaques (cardiomyopathie)
- Diabète

Ataxie liée à X : Ce groupe inclut le Syndrome du tremblement/ataxie associé au X fragile (FXTAS)

Ataxies mitochondriales : Ce groupe inclut :

- Epilepsie myoclonique à fibres rouges en lambeaux (MERRF)
- Neuropathie, ataxie et rétinite pigmentaire (NARP)
- Syndrome de Kearns-Sayre
- Maladies associées au POLG (spectre ataxie-neuropathie)

COMMENT EST-CE DIAGNOSTIQUÉ ?

Pour diagnostiquer une ataxie, un médecin va vous interroger minutieusement sur vos symptômes. Vous pouvez vous attendre à :

- Dresser un arbre généalogique sur trois générations.
- Avoir un examen neurologique et physique.
- Avoir tous les examens d'imagerie (TDM / IRM) et de biologie nécessaires.

La seule façon de poser un diagnostic étiologique, est de passer par un test génétique sur échantillon sanguin ou salivaire. Néanmoins si ce test s'avère négatif, vous pourriez quand même avoir une maladie d'origine génétique compte tenu du fait que seulement quelques gènes sont connus et testés à ce jour. Le conseil génétique peut vous aider à comprendre le risque de développer une AH



International Parkinson and
Movement Disorder Society

Les ataxies héréditaires : les points essentiels pour les patients

pour vous et les membres de votre famille. Cela vous aidera également en matière de planning familial.

EXISTE-T-IL UN TRAITEMENT?

Dans de rares cas d'ataxie héréditaires, il existe des traitements spécifiques. Néanmoins, dans la majorité des cas, le traitement est symptomatique. Pour pourriez améliorer votre qualité de vie avec:

- La kinésithérapie
- L'ergothérapie
- L'orthophonie
- Des dispositifs médicaux visant à résoudre des problèmes spécifiques.