

Ataxies cérébelleuses

Introduction

Ce sont des affections dégénératives caractérisées par une ataxie cérébelleuse prédominante ou exclusive, elles comprennent des ataxies familiales (héréditaires) et sporadiques dont les causes sont diverses.

Ataxies cérébelleuses héréditaires

Formes récessives

Maladie de Friedreich : maladie rare, mais la plus fréquente des ataxies héréditaires, de transmission autosomique récessive. Le gène mutant est porté sur le bras long du chromosome 9 codant pour une protéine mitochondriale : la frataxine. L'anomalie génétique est une expansion d'un trinucléotide GAA. Le processus dégénératif atteint les faisceaux spinocérébelleux, les afférences radiculo-cordiales postérieures, le faisceau pyramidal, le cervelet, et le tronc cérébral

- **Clinique :**

- **Âge de début** : variable.
- **Signes d'appels** : pieds creux, troubles de la marche, rarement une atteinte cardiaque.
- **Tableau clinique évocateur** : est constitué par la triade suivante :
 - **Syndrome neurologique** : comportant :
 - ✓ **Syndrome cérébelleux** :
 - ❖ **Statique** : trouble de l'équilibre à la station debout et de la marche.
 - ❖ **Cinétique** : troubles de la coordination segmentaire et troubles du langage (dysarthrie).
 - ✓ **Syndrome radiculo-cordal postérieur** : démarche tabéto-cérébelleuse, troubles de l'équilibre aggravés par la fermeture des yeux (signe de Romberg +), troubles de la sensibilité vibratoire et de la kinesthésie et aréflexie achilléenne.
 - ✓ **Syndrome pyramidal** : inconstant et tardif, signe de Babinski.
 - ✓ **Autres troubles** : amyotrophie distale des membres, troubles sensitifs, atteintes vestibulaires et oculaires.
 - **Syndrome dysmorphique** : pieds creux bilatéraux, symétriques et réductibles avec des orteils en griffes accessoirement attitude en varus équin, cyphoscoliose tardive, main bote
 - **Syndrome viscéral et endocrinien** :
 - ✓ **Atteinte cardiaque** : cardiomyopathie hypertrophique (apparaît 4 à 5 ans après les signes neurologiques) avec troubles de la repolarisation et du rythme.
 - ✓ **Atteinte endocrinienne** : diabète sucré, hypogonadisme, hypothyroïdie

- **Diagnostic différentiel :**

- Déficit en vitamine E prolongé et sévère par choléstase chronique, mucoviscidose, syndrome du grêle court, A- β -lipo-protéïnémie (ataxie cérébelleuse, rétinopathie pigmentaire, acanthocytose).
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth.
- Autres ataxies cérébelleuses.

Autosomal Vitamin E Deficiency (AVED) : affection héréditaire récessive similaire à la maladie de Friedreich, absence presque totale de la vitamine E par déficit en protéine de transfert de l' α -tocophérol (α -TTP). L'anomalie génétique est localisée sur le bras long du chromosome 8 ; plus fréquente dans le Maghreb

- **Traitement** : Vitamine E per os

Ataxie-télangiectasie : affection débutant chez l'enfant, caractérisée par l'association d'une ataxie cérébelleuse progressive et de télangiectasies cutanéomuqueuses au niveau des conjonctives, oreilles, thorax, membres et muqueuse du palais. Pronostic grave : impotence neurologique, infections respiratoires récidivantes (déficit immunitaire, diminution des IgA) et complications malignes (lymphomes, leucémies, cancers). Transmission Autosomique Récessive, gène impliqué dans la réparation de l'ADN.

Ataxie cérébelleuse avec apraxie oculomotrice : associe une ataxie cérébelleuse progressive, une apraxie oculomotrice (les yeux paraissent se déplacer en sens inverse de la tête lorsque le sujet regarde latéralement), et une neuropathie périphérique. Pas de télangiectasie

Formes dominantes

Sont groupées sous le terme d'ADCA (Autosomal Dominant Cerebellar Ataxia)

- **ADCA type I** : associe de façon variable une ataxie cérébelleuse, des troubles supra-nucléaires de l'oculomotricité, des signes pyramidaux et extrapyramidaux, une amyotrophie, des fasciculations linguales et péri-buccales, une atrophie optique
 - **Anomalies génétiques** : hétérogénéité génétique chromosomes 6, 12, 14
 - **Âge de début** : 30 – 40 ans
- **ADCA type II** :
 - **Anomalies génétiques** : bras court du chromosome 3
 - **Clinique** : ataxie dominante associée à une rétinite pigmentaire pouvant aboutir à la cécité
- **ADCA type III** : syndrome cérébelleux pur

Ataxies cérébelleuses sporadiques

- Atrophie Olivo-Ponto-Cérébelleuse (AOPC) : Déjerine et André Thomas
- Atrophie du pont, des pédoncules cérébelleux moyens, des olives bulbaires, cervelet, tronc cérébral et locus Niger
- Syndrome cérébelleux prédominant, progressif, signes extrapyramidaux et troubles oculomoteurs
- Atrophie cérébelleuse corticale tardive (Pierre Marie-Foix et Alajouanine)
- Atrophie de l'olive bulbaire, du vermis, avec disparition totale des cellules de Purkinje, syndrome cérébelleux à prédominance statique débutant tardivement après 40 ans
- **Autres causes d'atrophie cérébelleuse** :
 - **Atrophies cérébelleuses congénitales**
 - **Atrophies cérébelleuses acquises** :
 - Ethylisme chronique
 - Causes toxiques : hydantoïne – mercure
 - Hypothyroïdie
 - Atrophie cérébelleuse paranéoplasique
 - Encéphalopathies spongiformes
 - Lipidoses, maladies mitochondriales et dénutrition.