

ATAXIES CÉRÉBELLEUSES ET SPINOCÉRÉBELLEUSES

Dr. A. Zouaï

DÉFINITIONS

- **L'équilibre** est la faculté qu'a l'être humain de se maintenir en station verticale.
- **La coordination** est l'harmonie des gestes qui permet la réalisation d'actes précis et adaptés à un but.
- Une ataxie (étymologiquement absence d'ordre) est une perturbation de l'équilibre et de la coordination motrice.

- Une ataxie doit être distinguée:
 - D'un déficit moteur, paralysie ou parésie : c'est ainsi, par exemple, qu'un patient ayant une hémiparésie droite aura des difficultés à exécuter les gestes volontaires avec son membre supérieur droit sans pour autant qu'il s'agisse d'une ataxie.
 - D'une apraxie, c'est-à-dire une perturbation du schéma moteur où s'inscrivent les gestes : les séquences gestuelles sont alors correctement coordonnées, mais elles ne peuvent s'associer vers le but choisi.
 - Des perturbations du geste volontaire en rapport avec des mouvements anormaux (tremblements, mouvements choréiques, etc.).

- On distingue :
 - l'**ataxie statique** : lorsque la station debout est altérée.
 - l'**ataxie locomotrice** se traduit par un trouble de la marche.
 - l'**ataxie kinétique ou cinétique** lors du geste volontaire.

LES PRINCIPAUX TYPES D'ATAXIES

A. Les ataxies cérébelleuses

B. Les ataxies labyrinthiques ou vestibulaires

C. Les ataxies sensibles :

A. Les ataxies cérébelleuses :

- Atteintes du cervelet et des voies cérébelleuses.

Ataxie statique:

- **Elargissement** du polygone de sustentation
- **Danse des tendons** des muscles tibiaux jambiers antérieurs.
- **Pas d'aggravation** sensible lors de la fermeture des yeux (**pas de signe de Romberg**)

- **Ataxie locomotrice :**

Démarche ébrieuse, c'est-à-dire ressemblant à celle d'un individu ivre ; la démarche est irrégulière, saccadée, s'écartant de part et d'autre de la ligne droite, avec augmentation du polygone de sustentation.

- **Ataxie cinétique**

hypermétrie (le geste dépasse son but), ou dysmétrie (le geste manque son but) asynergie, dysarthrie .

B. Les ataxies labyrinthiques ou vestibulaires

- Atteintes des noyaux vestibulaires ou du nerf vestibulaire.
- **Ataxie statique**

On observe une tendance à la chute le plus souvent **latéralisée** (vers la droite ou vers la gauche, ou en avant, ou en arrière).

Cette tendance à la chute est très aggravée lors de la fermeture des yeux, ce qui constitue le signe de **Romberg labyrinthique**.

Indépendamment de cette ataxie statique, lorsque l'on demande au patient de **tendre les bras en avant les yeux fermés**, on peut observer une **déviations des index, lente et retardée le plus souvent**, soit vers la droite, soit vers la gauche.

- **Ataxie locomotrice**

Tendance à la déviation lors de la marche soit vers la droite, soit vers la gauche, que le patient peut corriger dans une certaine mesure, la démarche devenant alors **festonnante**. L'ataxie locomotrice est là encore **très aggravée par la fermeture des yeux**.

- **Il n'y a pas d'ataxie cinétique vestibulaire**

C. Les ataxies sensibles :

- Atteinte des voies proprioceptives conscientes.

Ataxie statique

- Mauvaise perception du sol.
- Peu d'oscillations autour de la position d'équilibre.
- Pas de danse des tendons
- Chute brutale **immédiate non latéralisée** lors de la fermeture des yeux (signe de **Romberg proprioceptif**)

- **Ataxie locomotrice:**

Démarche talonnante : le malade lance brusquement la jambe et pose le pied par le talon (il « ne sait plus » où se situe son pied dans l'espace par rapport au sol)

[Marche proprioceptive](#)

- **Aggravation des troubles de la marche lors de l'occlusion des yeux et dans l'obscurité**

Ataxie cinétique

- Oscillations avec rattrapage lors du maintien des attitudes .
- Brusquerie du geste volontaire lors des épreuves doigt-nez, talon-genou ; mauvaise direction du geste compensée par des manoeuvres de rattrapage (sous contrôle de la vue)
- **Aggravation de la dysmétrie lors de la fermeture des yeux.**
- La « **main instable ataxique** » est pseudo athétosique : les doigts sont animés de mouvements reptatoires, aggravés par l'occlusion des yeux, mais disparaissant ou très atténués lorsque la main repose sur un plan (qui supprime la pesanteur)

CAUSES DES ATAXIES

- ❑ Ataxies cérébelleuses acquises.
- ❑ Ataxies cérébelleuses héréditaires:
 - ❑ Ataxies cérébelleuses autosomiques récessives.
 - ❑ Ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes.
 - ❑ Autres modes de transmission: lié à l'X, mitochondrial

**Ataxies
cérébelleuses
acquises**

A - ATROPHIES CÉRÉBELLEUSES SECONDAIRES :

un groupe hétérogène d'affections.

- L'interrogatoire et l'examen clinique ont une place essentielle dans la démarche diagnostique.
- En effet, la survenue tardive de troubles cérébelleux, l'absence d'antécédents familiaux, la présence d'antécédents personnels évocateurs et l'association avec d'autres troubles neurologiques, peuvent permettre de faire suspecter une origine secondaire .

1- Atrophies cérébelleuses d'origine toxique

Alcoolisme chronique : cause fréquente.

- débutent avant 50 ans
- Le patient présente habituellement un syndrome cérébelleux tardif, progressif et symétrique, caractérisé par des troubles de la marche et de la statique.
- Le syndrome cérébelleux cinétique est généralement modéré
- IRM cérébrale: une atrophie corticale cérébelleuse prédominante à la partie antéro supérieure du vermis.
- Seul le sevrage peut quelquefois permettre d'obtenir une amélioration de la symptomatologie.

- **Toxiques industriels et environnementaux:**

- Intoxications au **mercure**
- Intoxications au **toluène (méthylbenzène)**
- Intoxications au **plomb**
- Intoxications au **monoxyde de carbone**
- Intoxications au **thallium** : raticide, responsable d'encéphalopathies avec troubles cérébelleux.

Causes iatrogènes

Trois traitements médicamenteux sont incriminés :

+ Phénytoïne (diphénylhydantoïne) :

- atrophie cérébelleuse est corrélée à la durée et à la dose du traitement.
- peut également survenir en cas d'intoxication aiguë.
- le plus souvent irréversible, mais l'arrêt permet d'obtenir quelquefois une amélioration progressive.

+ Lithium :

- atrophie cérébelleuse + des troubles cérébelleux axiaux ou cinétiques
- L'IRM montre une atrophie à la fois hémisphérique et vermiennne.

+ Cytarabine

- anticancéreuse
- L'atrophie survient de façon aiguë, 3 à 8 jours après l'injection.
- Dans environ un tiers des cas, elle est séquellaire

2- Ataxies cérébelleuses d'origine carencielle :

Les carences en vitamines E et B1 ont surtout été incriminées

- Les carences en folates restent exceptionnels.
- carences en vitamine B12 : responsables d'anomalies de signal en IRM, les atrophies n'ont pas été décrites.

3-Atrophies cérébelleuses d'origine inflammatoire ou auto-immune

• Maladie coeliaque :

- Responsable d'une intolérance au gluten : un amaigrissement, une distension abdominale, une diarrhée et une stéatorrhée.
- Elle peut être responsable de troubles neurologiques multiples :
 - Encéphalopathie
 - Leuco encéphalopathie multifocale
 - Démence
 - Epilepsie
 - Calcifications pariéto-occipitales
 - Myélopathie
 - Neuropathie périphérique
 - Ataxie myoclonique progressive et surtout ataxie cérébelleuse.
- Une ataxie d'installation progressive avant même l'apparition des troubles digestifs.

- IRM : atrophie diffuse , hyper signaux des pédoncules et des hémisphères cérébelleux T2.
- Un diagnostic définitif repose sur la mise en évidence :
 - Une malabsorption ;
 - Anomalies des villosités jéjunales avec modifications épithéliales à la biopsie
 - Une amélioration clinique, biochimique et histologique après introduction d'un régime sans gluten.

- Les anticorps anti gliadine et anti endomysiaux sont utilisés, mais une confirmation histologique apparaît nécessaire.
- Le traitement : régime sans gluten et la correction des déficits vitaminiques éventuels. Une amélioration des troubles neurologiques sous corticoïdes et régime est également possible.
- Dans certains cas, l'atrophie cérébelleuse peut persister, voire s'aggraver progressivement malgré la stabilisation des troubles cliniques.

Sclérose en plaques :

- Plus importante dans les formes secondairement progressives que dans les formes rémittentes seules.
- L'atrophie cérébelleuse est corrélée à l'atrophie du tronc cérébral et de la moelle cervicale.
- Elle se majore avec la durée de la maladie.
- **Maladie de Behçet : rare.**
- **Lupus érythémateux disséminé**
- * **Maladie de Wegener :** Une atrophie cérébelleuse+atrophie cérébrale plus diffuse, a été rarement mentionnée.

4-Syndromes cérébelleux d'origine paranéoplasique

- Constituent l'affection neurologique paranéoplasique la plus fréquente.
- Le plus souvent , les troubles **précèdent** de **3 mois à 2 ans** la découverte du cancer.
- Installation subaiguë sur quelques semaines à quelques mois.
- Plus fréquents au cours des cancers gynécologiques surtout l'ovaire et le sein
- Même tableau que l'alcoolisme chronique.
- Troubles de la marche et l'ataxie, la dysarthrie , le nystagmus plus rare.
 - Anticorps anti-Ri : ataxie + opsoclonus-myoclonus.
 - Anticorps anti-Hu :encéphalomyélites et encéphalo-myélonévrites
 - Dans Hodgkin : anticorps anti-Tr, anti-mGluR1

6- Autres causes secondaires :

- **Hypothyroïdie :**

- Recherchée en cas de syndrome cérébelleux inexpliqué.
- Peut être un facteur d'aggravation d'un syndrome cérébelleux

préexistant (MSA), plutôt que l'étiologie

- **Hyperthermies malignes : (canalopathie)**

Les signes cérébelleux peuvent persister,

L'atrophie est susceptible de s'aggraver dans les mois suivant l'hyperthermie.

- **Épilepsie et atrophie cérébelleuse :**

Une atrophie cérébelleuse peut être retrouvée dans 35 % de patients épileptiques. Asymptomatique

La fréquence des crises généralisées, l'âge et l'existence de troubles cognitifs sont considérés comme des facteurs corrélés à la fréquence de l'atrophie cérébelleuse.

ATAXIES CÉRÉBELLEUSES GÉNÉTIQUES

- Les ataxies spinocérébelleuses (*SpinoCerebellar Ataxias [SCA]*) sont un groupe de maladies neurologiques évolutives rares, cliniquement et génétiquement très hétérogènes.
- Caractérisées par l'association d'un syndrome cérébelleux et d'un syndrome pyramidal et, éventuellement, d'une atteinte du système nerveux périphérique (SNP)
- Le terme d'“ataxie” ou “atrophie spinocérébelleuse” est souvent utilisé pour les ataxies héréditaires de transmission autosomique dominante, qui débutent le plus souvent à l'âge adulte.
- L'atteinte cérébelleuse peut être pure ou s'associer à une ophtalmoplégie, une atrophie optique, une dystrophie maculaire, des signes extrapyramidaux, des mouvements anormaux, une polyneuropathie, une amyotrophie, une épilepsie, une atteinte cognitive et/ou un retard mental.

- L'IRM cérébrale montre la présence d'une atrophie cérébelleuse, souvent exclusivement vermienne, et/ou d'une atteinte du tronc cérébral, mais l'atrophie peut être discrète et interprétée comme normale au début de la maladie. Une atteinte supratentorielle peut également être associée.
- Le diagnostic est fondé sur l'atteinte clinique et l'interprétation de l'arbre généalogique, l'âge de début et les signes associés

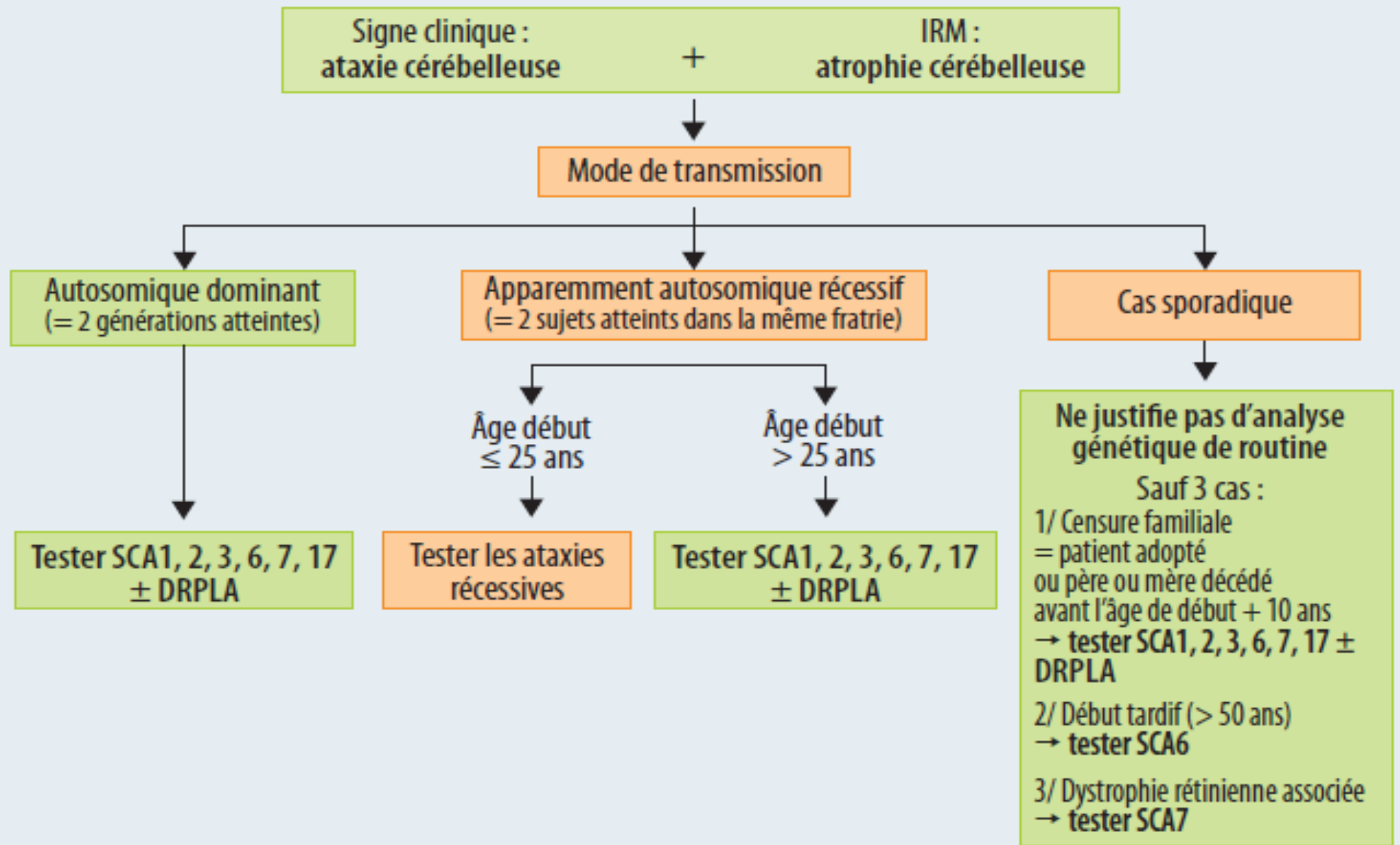


Figure. Algorithme des tests diagnostiques moléculaires des SCA (1).

LES ATAXIES AUTOSOMIQUES DOMINANTES

- La prévalence des SCA varie de 2 à 4 pour 100 000 habitants en Europe .
- Actuellement, **une trentaine de formes** différentes sont décrites, numérotées **dans l'ordre d'identification des loci** avec **24 gènes identifiés**.
- **Selon leur mécanisme moléculaire, les SCA se divisent en 3 sous-groupes :**
 - **Les maladies à polyglutamine**, causées par des répétitions d'expansions CAG à polyglutamine (SCA1, 2, 3, 6, 7, 17, et l'atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne [DRPLA]), qui sont les **plus fréquentes** ;
 - **les maladies à expansions de triplet**, situées en dehors de la région codante des gènes (SCA8, 10, 12, 31, 36) ;
 - **les maladies causées par des mutations conventionnelles ou des réarrangements** (SCA5, 11, 13, 14, 15/16, 19/22, 20, 23, 26, 27, 28, 35).

LES ATAXIES AUTOSOMIQUES RÉCESSIVES

Les Ataxies autosomiques récessives un groupe de maladies neurologiques affectant le SNC et SNP, ainsi que parfois d'autres systèmes et organes.

hétérogénéité clinique et génétique caractérise ces affections.

ATAXIE DE FRIEDREICH.

Mutation expansion anormale GAA.9q13

- **La plus fréquente** des ataxies récessives.
- **Les signes neurologiques:**
 - Installation progressive d'une ataxie cérébelleuse.
 - Présence d'une dysarthrie.
 - Perte de la sensibilité vibratoire.
 - Présence d'une aréflexie ostéotendineuse notamment aux membres inférieurs.
 - Présence d'un signe de Babinski.
- **Les signes systémiques:**
 - cardiomyopathie hypertrophique avec HVG.
 - **SCOLIOSE , CYPHOSE, pied creux**

L'ATAXIE PAR DEFICIT EN VIT E (AVED)

Décrite pour la première fois par BURK et al (1981) présente un phénotype comparable a celui de l'AF . Cependant quelques différences sont rapportes:

- Atteinte cardiaque est plus fréquente dans L'AF que dans l'Aved.
- Le tremblement du chef est plus fréquent dans l'Aved que dans l'AF .
- Les patients AVED présentent des mouvements choreodystoniques.
- Les patients AF présentent un diabète ou une intolérance au glucose, aucun patient Aved ne l'a développé .

Mutation: gene alphaspherochol transfr protein.8q13.

Traitement: vitamineE à 800-1200mg/JOUR