

# Diagnostic

## ATAXIE ?

Vivre avec une ataxie est un défi de tous les jours. Alors que pour le commun des mortels les petits gestes du quotidien sont un jeu d'enfant, il en est tout autrement pour les personnes ataxiques.



### QU'EST-CE QUE L'ATAXIE ?

Le terme « ataxie » désigne un trouble de coordination des mouvements volontaires, notamment de la marche, souvent associé à des problèmes d'équilibre. Il existe en fait de nombreux types d'ataxies, le plus souvent d'origine héréditaire. Elles diffèrent par leurs symptômes, leur âge d'apparition, leurs causes et leur évolution.

L'ataxie est généralement la conséquence d'une atteinte du cervelet (qui contribue principalement à l'équilibre, à la coordination motrice et semble également impliqué dans des fonctions cognitives variées), de la moelle épinière et des nerfs qui connectent le cervelet aux différents muscles.



Pour avoir plus d'information sur les ataxies héréditaires et sur l'ACAF visitez

[WWW.LACAF.ORG](http://WWW.LACAF.ORG)



### CAUSES DE L'ATAXIE

De nombreuses formes d'ataxies sont d'origine génétique et se transmettent de façon héréditaire, soit sur le mode récessif, soit sur le mode dominant.

**MODE RÉCESSIF :** Aucun des parents n'est malade, mais tous les deux sont porteurs d'une copie du gène défectueux. Si l'enfant reçoit les deux copies du gène défectueux (l'un de son père, l'autre de sa mère), il développera la maladie.

*Ataxie de Friedreich, ataxie de Beauce (ARCA1), ataxie de Charlevoix-Saguenay (ARSACS), ataxie récessive tardive (LOCA), ataxie de Portneuf (ARSAL), ataxie-télangiectasie...*

**MODE DOMINANT :** Il suffit que l'un des parents soit porteur de gènes défectueux et qu'il les transmette à son enfant pour que celui-ci soit atteint.

*Ataxies cérébelleuses dominantes SCA1 – SCA30...*

**TOUTES LES ATAXIES NE SONT PAS HÉRÉDITAIRES.** Plusieurs facteurs peuvent également endommager le cervelet et causer une ataxie :

- ◆ un accident (traumatisme crânien ou privation d'oxygène à la naissance),
- ◆ une tumeur au cervelet,
- ◆ un accident cérébro-vasculaire (ACV),
- ◆ une maladie neurodégénérative,
- ◆ une maladie inflammatoire infectieuse.



### PRINCIPAUX SYMPTÔMES

Les premiers symptômes peuvent apparaître à tout âge, autant à l'enfance qu'à l'adolescence ou à l'âge adulte.

- ◆ Troubles de l'équilibre,
- ◆ difficulté à coordonner les mouvements, rendant difficiles la marche et la réalisation de tâches fines (écrire, utiliser une fourchette, boutonner sa chemise...),
- ◆ problèmes d'élocution et d'articulation,
- ◆ problèmes de déglutition,
- ◆ faiblesse musculaire générale,
- ◆ perte de coordination des muscles oculaires entraînant des mouvements anormaux des yeux (*ataxie de Friedreich, ataxie-télangiectasie, SCA2, SCA3, SCA4...*),
- ◆ perte de l'acuité visuelle et auditive (*ataxie de Friedreich...*),
- ◆ contractions musculaires anormales (spasticité), tremblements, pertes de certains réflexes...

**L'évolution** de la maladie est différente pour chaque individu et pour chaque forme d'ataxie.

*Si vous ou l'un de vos proches présentez l'un de ces symptômes, il est nécessaire de consulter un neurologue.*

Certaines ataxies peuvent s'accompagner de **PROBLÈMES SECONDAIRES**, par exemple des troubles cardiaques et du diabète (*ataxie de Friedreich*), ou des déformations de la colonne vertébrale, des pieds et des mains (*ataxie de Friedreich, ARSACS*).

Il est important de souligner que les facultés mentales des personnes ataxiques demeurent intactes.

### TRAITEMENT, RÉADAPTATION ET SOUTIEN PSYCHOLOGIQUE

**TEST DIAGNOSTIC :** Le neurologue détermine la cause de l'ataxie. Si plusieurs cas se sont déjà déclarés dans la famille, l'ataxie est probablement d'origine génétique. Une prise de sang est alors suffisante pour savoir si la personne est porteuse du ou des gènes défectueux.

**PRISE EN CHARGE :** Un suivi neurologique est indispensable afin de connaître l'évolution de la maladie et ainsi mieux orienter le patient vers les services cliniques et techniques requis.

**TRAITEMENT :** Pour le moment, il n'existe aucun traitement permettant de guérir les ataxies héréditaires. Il est toutefois possible de traiter certains symptômes et d'apprendre à vivre du mieux possible avec la maladie.

Pour cela, la **RÉADAPTATION** fonctionnelle est nécessaire :

- ◆ **physiothérapie** (aide à améliorer la posture, la musculature, l'équilibre la coordination),
- ◆ **orthophonie** (aide à réduire les troubles du langage et de la déglutition),
- ◆ **ergothérapie** (aide à la réadaptation sociale et à diminuer l'impact de la maladie sur la vie quotidienne),
- ◆ **soutien psychologique** pour les personnes atteintes ou leur famille.

*Pour plus de détails, contactez les centres de réadaptation de votre province.*



### ACAF

C'est pour venir en aide aux personnes qui vivent avec l'ataxie de Friedreich que Claude St-Jean, lui-même atteint de cette forme d'ataxie, fonde l'Association canadienne de l'ataxie de Friedreich en 1972. Suite à la découverte de nombreuses autres formes d'ataxies héréditaires, l'organisme change son nom pour **l'Association canadienne des ataxies familiales - Fondation Claude St-Jean**.

**L'ACAF EST LÀ POUR :**

- ◆ grouper en association les personnes atteintes d'ataxie;
- ◆ informer, référer, orienter et soutenir moralement ses membres;
- ◆ sensibiliser les professionnels de la santé, les décideurs politiques et la population en général à la maladie;
- ◆ représenter ses membres, dans les limites de l'Association, auprès des instances gouvernementales;
- ◆ promouvoir, protéger et développer les intérêts économiques, sociaux, professionnels et de loisirs des personnes ataxiques;
- ◆ promouvoir et financer les recherches sur les ataxies héréditaires.



**ACAF**  
Association  
canadienne  
des ataxies  
familiales

Fondée par Claude St-Jean

3800, rue Radisson, bur. 110  
Montréal (Québec) H1M 1X6

514-321-8684

[ataxie@lacf.org](mailto:ataxie@lacf.org) • [www.lacf.org](http://www.lacf.org)

# DIAGNOSIS

## ATAXIA ?

Living with ataxia is an everyday challenge. Whereas for most of us the small quotidian gestures are a child's play, for those with ataxia it's a totally different story.



### WHAT IS ATAXIA?

Ataxia is a disorder affecting the coordination of voluntary movements, particularly walking, often associated with balance problems. Many types of ataxia exist, most of them are hereditary. They differ as to the symptoms, the age at which they appear, their causes and their progression.

Ataxia is generally caused by a damage to the cerebellum (responsible for balance and motor coordination and apparently implicated in various cognitive functions), to the spinal cord and to the nerves that connect the cerebellum to the muscles.



For more information about hereditary ataxias and the CAFA visit  
[WWW.LACAF.ORG](http://WWW.LACAF.ORG)



### ATAXIA CAUSES

Many forms of ataxia have a genetic origin and are hereditary. There is a recessive and a dominant mode of inheritance.

**RECESSIVE MODE:** Neither of the parents has ataxia but they both carry a copy of the defective gene. If the child inherits both copies of the defective gene (one from his father and one from his mother), he will develop the disease.

*Friedreich's ataxia, ataxia of Beauce (ARCA1), ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS), late onset ataxia (LOCA), ataxia of Portneuf (ARSAL), ataxia-telangiectasia...*

**DOMINANT MODE:** It is enough for one of the parents to be carrying defective genes and to transmit them to his child in order for him to get the disease.

*Dominant cerebellar ataxias SCA1 – SCA30...*

**NOT ALL ATAXIAS ARE HEREDITARY.** Many factors can also damage the cerebellum and cause ataxia:

- ◆ an accident (a head injury or oxygen deprivation at birth),
- ◆ a cerebellar tumour,
- ◆ a stroke,
- ◆ a neurodegenerative disease,
- ◆ an infectious inflammatory disease.



### PRINCIPAL SYMPTOMS

The first symptoms can appear at any age, in childhood as well as in adolescence or adulthood.

- ◆ Balance problems,
- ◆ Trouble to coordinate movements, which makes it difficult to walk and to complete delicate tasks (such as writing, handling a fork, button up a shirt, etc.),
- ◆ Speech dysfunctions,
- ◆ Swallowing problems,
- ◆ Muscle weakness,
- ◆ Loss of ocular muscles coordination, which causes abnormal eye movements (*Friedreich's ataxia, ataxia-telangiectasia, SCA2, SCA3, SCA4...*),
- ◆ Loss of visual and auditory acuity (*Friedreich's ataxia...*),
- ◆ Abnormal muscle contractions (spasticity), shaking, loss of certain reflexes...

The **evolution** of this disease varies for each individual and each form of ataxia.

*If you or somebody you know present these symptoms, it is imperative to consult a neurologist.*

Certain ataxias can cause **SECONDARY PROBLEMS** such as cardiac problems and diabetes (*Friedreich's ataxia*) or deformities touching the spinal cord, hands and feet (*Friedreich's ataxia, ARSACS*).

*It is important to emphasise that the mental faculties of ataxic individuals remain intact.*

### TREATMENT, REHABILITATION AND PSYCHOLOGICAL HELP

**DIAGNOSTIC TEST:** The neurologist determines the cause of ataxia. If several cases have already appeared in the family, the ataxia is probably hereditary. A blood sample is then enough to find out if the person is carrying the defective genes.

**CARE:** A neurological follow-up is necessary to know how the disease is developing so the patient can be oriented towards the clinical and technical services he requires.

**TREATMENT:** At this moment, there is no treatment that enables to cure hereditary ataxias. It is however possible to treat certain symptoms and to learn the best way to cope with the disease.

This requires functional **REHABILITATION:**

- ◆ **physiotherapy** (helps to improve posture, muscles, balance and coordination),
- ◆ **speech therapy** (helps to reduce speech and swallowing dysfunction),
- ◆ **occupational therapy** (enables social rehabilitation and diminishes the impact of the disease on everyday life),
- ◆ **psychological support** for patients and their families.

*For more details, contact a rehabilitation centre in your province.*



### CAFA

It was in order to help those who live with Friedreich's ataxia that Claude St-Jean, himself suffering from this form of ataxia, founded the Canadian Association for Friedreich's Ataxia in 1972. After many other forms of hereditary ataxias were discovered, the organisation renamed itself as the **Canadian Association for Familial Ataxias – Claude St-Jean Foundation**.

**CAFA IS HERE TO:**

- ◆ regroup people suffering from ataxia in an association,
- ◆ inform, refer, orient and morally support its members,
- ◆ raise awareness of the disease among health professionals, politicians and the general public,
- ◆ represent its members within the Association to government instances,
- ◆ promote, protect and develop the economic, social, professional and recreational interests of ataxic people,
- ◆ promote and finance research on hereditary ataxias.



**CAFA**  
Canadian  
Association  
for Familial  
Ataxias

Founded by Claude St-Jean

Suite 110, 3800 Radisson Street  
Montreal, Quebec H1M 1X6

514-321-8684

[ataxie@lacaf.org](mailto:ataxie@lacaf.org) • [www.lacaf.org](http://www.lacaf.org)