

L'ataxie de Friedreich

AF / FRDA

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares.

Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

L'ataxie de Friedreich en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels [1]

- **Définition** : L'ataxie de Friedreich (AF) est une **maladie neurodégénérative rare d'origine génétique** liée à une **atteinte du cervelet et des voies sensitives profondes** (ataxie cérébelleuse et sensitive). Elle se caractérise par des **signes neurologiques (troubles de l'équilibre et de la coordination des mouvements volontaires, dysarthrie, troubles oculomoteurs, troubles de la déglutition, parfois troubles sphinctériens)**, des **atteintes ostéo-articulaires (scoliose, pieds creux)**, des **troubles cardiaques surtout chez le jeune et moins fréquemment un diabète, un déficit visuel et auditif**. Les **capacités intellectuelles sont intactes**. Les **manifestations sont variables selon chaque personne et selon le degré d'évolutivité**. Dans la grande majorité des cas, les **premières manifestations** de l'AF apparaissent **avant l'âge de 25 ans, au cours de l'enfance ou de l'adolescence mais un début plus tardif au-delà de 60 ans est possible**.
- **Épidémiologie** : L'AF est la **plus fréquente des ataxies cérébelleuses** et touche 1/50 000 personnes en Europe. Cette prévalence s'explique par le fait que le portage sain (ou hétérozygote) de l'anomalie génétique est de 1/90 en France.
- **Clinique** : L'AF se manifeste par des **troubles de la marche et de l'équilibre**, une **incoordination des membres supérieurs avec maladresse**, des **difficultés à réaliser les gestes fins**, une **dysarthrie**, une **hypotonie**. Des **dysfonctionnements oculomoteurs** incluent une **instabilité de la fixation oculaire** (dites « macro-ondes carrées ») et un **nystagmus**. La **dysphagie** peut être légère ou provoquer des **fausses routes**.
L'atteinte des voies postérieures médullaires et du nerf périphérique sensitif est responsable d'une **abolition des réflexes tendineux**, et d'une **diminution de la sensibilité vibratoire**, à l'origine d'une **scoliose** (parfois inaugurale) et de **déformations des pieds** (pieds creux, varus équins).
L'atteinte du faisceau pyramidal est responsable d'une **spasticité des membres inférieurs** qui peut conduire à des **crampes, douleurs, contractures**. Parfois, apparaissent des **troubles sphinctériens**.
 Une **atteinte cardiaque** (cardiomyopathie hypertrophique) est **fréquente** ; elle est parfois responsable de troubles du rythme ou d'une insuffisance cardiaque. Un **diabète** (30 % des cas) peut être associé. Une **baisse de l'acuité visuelle** (20 %) peut survenir tardivement ainsi qu'un déficit **auditif** (20 % des cas) consécutivement à l'atteinte des nerfs optiques et auditifs.
 La plupart des personnes se plaignent d'une **fatigabilité** plus ou moins marquée. Par ailleurs il existe souvent une **légère anémie hyposidérémique**.
En résumé, le diagnostic est souvent évoqué devant une **ataxie cérébelleuse et sensitive progressive**, une **scoliose marquée**, une **cardiomyopathie**, chez un jeune. Il est confirmé par une analyse moléculaire.

- **Étiologie** : L'AF est causée par une **expansion de triplets GAA dans le gène FXN**, localisé sur le chromosome 9 (position 9q13). Elle survient chez une personne qui porte l'anomalie génétique de façon **homozygote** (sur les deux copies du gène). Cette **anomalie génétique** provoque le déficit en une **protéine mitochondriale : la frataxine** ayant un rôle dans l'assemblage des clusters fer-soufre. Il y a une corrélation entre l'âge d'apparition de la maladie et l'anomalie génétique (taille de l'expansion GAA) : **plus l'expansion est grande, donc plus le déficit en frataxine est important, plus la maladie est précoce et sévère**. L'AF touche les ganglions rachidiens, la colonne de Clarke, les faisceaux pyramidaux, ainsi que le noyau dentelé du cervelet avec une conservation des cellules de Purkinje, ce qui explique que la plupart du temps, les personnes n'ont **pas ou peu d'atrophie du cervelet** à l'IRM cérébrale.

Le risque de transmettre la maladie à la descendance est de 25 % (mode autosomique récessif). Pour les parents ayant eu un enfant atteint, un **conseil génétique** est possible pour les futures grossesses et il est également **souhaité pour les apparentés**. Toute demande de test prédictif ou prénatal se fait auprès d'une consultation de génétique, avec un suivi psychologique.

- **Prise en charge et pronostic** : La **prise en charge globale et précoce est essentielle** pour **préserver au maximum l'autonomie, les capacités fonctionnelles, ralentir la maladie et prévenir certaines complications**. Elle repose sur un **suivi multidisciplinaire**, coordonné par le **médecin traitant, le neurologue ou un neurogénéticien** référent et le **médecin de médecine physique et de réadaptation fonctionnelle** en lien avec les rééducateurs paramédicaux (kinésithérapeute, ergothérapeute, orthophoniste, etc.). La cardiopathie nécessite un **suivi cardiologique** annuel ou biennuel simple en l'absence de symptômes (ECG, échocardiographie). Elle peut parfois nécessiter des examens plus poussés (IRM cardiaque) et des traitements spécifiques en cas de troubles du rythme, ou d'insuffisance cardiaque. Un Holter systématique à la recherche d'une hyperexcitabilité supraventriculaire est conseillé. **L'anémie hyposidérémique** n'est traitée que si elle est importante : en raison d'une accumulation intra mitochondriale de fer dans l'ataxie de Friedreich, on évite en général les traitements par fer au long cours. Si elle est chronique et marquée, la supplémentation peut s'avérer indispensable. Il est systématiquement recommandé de chercher une cause à la carence martiale (digestive, gynécologique) et de la traiter efficacement, afin d'éviter la supplémentation martiale au long cours.

L'activité physique doit être poursuivie en fonction des possibilités et le renforcement musculaire n'est pas proscrit surtout si la personne en retire un bénéfice. Les **étirements, certains agents pharmacologiques** (voie orale ou injections locales de toxine botulique) peuvent **diminuer la spasticité**. Des **aides techniques** pour la mobilité (chaussures, orthèses, fauteuil roulant) peuvent s'avérer nécessaires. Le recours à la **chirurgie** peut être parfois proposé, surtout dans l'enfance, pour correction du varus équin ou de la scoliose. **La prise en charge orthophonique** est capitale pour **l'élocution** et la **déglutition**. La **glycémie** est à **surveiller annuellement**. La survenue d'un **diabète** nécessite un **suivi endocrinologique** pour évaluer l'indication à l'**insuline**. Les troubles visuels ou auditifs pris en charge par l'**ophtalmologiste** ou l'**ORL** peuvent nécessiter **des aides basse-vision ou des appareillages auditifs**. En cas d'essoufflement, un bilan en **pneumologie** est nécessaire à la recherche d'une faiblesse respiratoire, avec parfois nécessité d'une ventilation non invasive nocturne (VNI). Le **soutien psychologique pour la personne et sa famille** est essentiel ainsi qu'un **accompagnement social**.

La progression de la maladie est plus ou moins lente, **variable** d'une personne à l'autre y compris dans une même famille, en général plus sévère dans les formes précoces.

Il n'existe pas encore de traitement curatif pour l'AF. Des essais cliniques sont en cours.

Le handicap au cours de l'ataxie de Friedreich

[2]

- Quelles situations de handicap découlent des manifestations de la maladie ?

Les manifestations de la maladie ainsi que leur sévérité sont variables. Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des manifestations, ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

Atteinte cérébelleuse

Elle entraîne des **troubles de la marche** avec une **instabilité en position debout**. La personne doit écartier les bras pour maintenir son équilibre et éviter les chutes (**démarche pseudo-ébrieuse**).

Les **troubles de la coordination des mouvements** atteignent progressivement les membres supérieurs entraînant des **difficultés pour écrire et une maladresse** (mains malhabiles, gestes lents imprécis).

Des aides sont nécessaires pour conserver une autonomie (voir ci-dessous).

Atteinte du faisceau pyramidal

Elle produit une **fatigabilité** et une **faiblesse des membres inférieurs**, puis un **déficit moteur**.

La **spasticité** survenant plus tard, variable selon les personnes, provoque un **inconfort, des douleurs, des contractures, des difficultés de positionnement**.

Il se produit une **perte progressive de la mobilité avec des difficultés pour marcher, se déplacer, effectuer les gestes de la vie quotidienne (faire sa toilette, etc.), écrire**.

Il y a en moyenne 10 à 15 ans entre le début d'apparition des manifestations de la maladie et l'utilisation d'un fauteuil roulant pour l'aide aux déplacements. Toutefois chez certains, **la maladie peut progresser beaucoup plus lentement avec de longues périodes de stabilité**.

Atteinte des cordons postérieurs médullaires (voie de la sensibilité profonde)

Elle provoque **l'abolition des réflexes tendineux profonds**, des **troubles de la sensibilité profonde et tactile**, des **troubles de l'équilibre** et des **difficultés à percevoir le corps dans l'espace**.

Troubles de l'articulation/ dysarthrie

Des **difficultés d'élocution et d'articulation** (dysarthrie) avec des irrégularités dans le ton et l'intensité de la voix peuvent survenir au cours de l'évolution de la maladie. La voix est initialement un peu trop scandée. Secondairement l'intensité de la voix a tendance à diminuer pour des raisons multifactorielles (incoordination entre la respiration et la vocalisation, hypotonie des structures pharyngolaryngées, altération de la commande motrice). **La communication s'en trouve impactée**. Une **prise en charge orthophonique précoce est importante** avant l'installation de difficultés plus importantes.

Dysphagie

Elle est due à la perte de contrôle des muscles permettant la déglutition. Elle peut conduire à des **fausses-routes avec un risque d'infection pulmonaire**. Les fausses routes sont le plus souvent bien contrôlées par les conseils pratiques de rééducation prodigués par les orthophonistes.

Atteinte ostéo-articulaire

Des **atteintes squelettiques (cyphoscoliose et/ ou pieds creux)**, légères ou prononcées, sont relativement **fréquentes** (trois quart des cas) surtout dans la forme précoce de la maladie et doivent être **dépistées tôt et traitées**. La **prise en charge précoce** permet d'éviter certaines complications et interventions chirurgicales. Les **troubles de la statique rachidienne peuvent être sources de douleurs chroniques**.

Cardiomyopathie hypertrophique

L'atteinte cardiaque (**mycardiopathie hypertrophique**) est fréquente dans la forme précoce de la maladie, dans l'enfance ou l'adolescence. Lorsqu'elle est symptomatique, elle peut provoquer de la **fatigue**, des **palpitations**, des **douleurs dans la poitrine**, des **difficultés respiratoires (dyspnée)**, des **œdèmes des jambes**, des **malaises** (lipothymies) ou des **syncope**s. L'ECG montre souvent des ondes T négatives en inférolatéral (en raison de l'hypertrophie); il est donc important de disposer d'un électrocardiogramme (ECG) de référence en raison du diagnostic différentiel de souffrance myocardique d'origine ischémique sous-épicaudique. Il est utile que **la personne dispose, en cas d'hospitalisation ou d'opération, d'une photocopie d'un ECG de référence**.

Troubles oculomoteurs et déficit visuel

- **Une instabilité de la fixation oculaire**, ou un **nystagmus** rendent parfois le **contact visuel difficile** avec le risque de **perturber les relations sociales**.
- Le **déficit visuel** avec diminution de l'acuité visuelle (20 % des cas) due à une atteinte des nerfs optiques (**atrophie optique**) **apparaît parfois tardivement** au cours de la maladie. L'intensité de la déficience visuelle est très **variable** d'une personne à l'autre. Elle peut être **minime, ou parfois très importante avec une baisse de l'acuité visuelle majeure et un impact sur la vie quotidienne**. Il est alors utile que les personnes soient orientés en **centre basse vision** pour bénéficier d'outils de compensation (voir plus bas : ergothérapie spécialisée, conseils pour l'utilisation des outils informatiques, loupes, orthoptie). Parfois une **photophobie et des difficultés de vision nocturne** peuvent être présents.

Déficit auditif (neuropathie auditive)

8 à 39 % des personnes sont concernées par une atteinte du nerf auditif. Celle-ci peut être responsable d'une **baisse de l'acuité auditive ou d'acouphènes**. Comme pour l'atteinte visuelle, l'atteinte auditive peut être d'intensité très **variable**, allant de la **gêne légère (dans les conversations) à la surdité complète**.

Un test auditif (audiométrie) précise pour chaque oreille, le niveau de perception des sons de différentes fréquences et la compréhension des mots. Au cours des neuropathies auditives, cette dernière est parfois très altérée. Un appareillage auditif associé éventuellement à une rééducation orthophonique (en particulier pour améliorer la lecture sur les lèvres : lecture labiale) peut être proposé. Dans les atteintes auditives les plus sévères, le recours à un implant cochléaire (mise en place chirurgicale d'électrodes dans l'oreille interne) peut être discuté, après une évaluation détaillée de l'atteinte auditive.

Troubles vésico sphinctériens

Lorsqu'elle est présente, l'hyperactivité de la vessie peut provoquer des **envies impérieuses qui peuvent perturber le quotidien**. Des examens complémentaires sont nécessaires et une **rééducation** proposée.

Diabète

Environ 30 % des personnes sont atteintes de **diabète nécessitant un régime alimentaire adapté et une insulinothérapie**.

Troubles pulmonaires

La faiblesse du système respiratoire, multifactorielle, peut se manifester tardivement. Elle peut parfois entraîner des **difficultés respiratoires (essoufflement) notamment à l'effort**. Une ventilation non invasive (VNI) nocturne (ventilation mécanique par l'intermédiaire d'un masque nasal ou facial) peut être proposée pour permettre aux muscles respiratoires de se reposer et rendre la personne moins fatiguée dans la journée.

Ces troubles et ces déficits peuvent être à l'origine d'un handicap affectant la motricité, les déplacements, la communication, l'autonomie dans les actes de la vie quotidienne.

- **Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?**

Chaque situation est particulière et les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous ne sont pas tous systématiquement indiqués, nécessaires ou accordés.

Le médecin traitant, les spécialistes du centre de référence (ou de compétence), et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) et la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacun d'eux en fonction des besoins spécifiques de la personne.

Les aides et les accompagnements doivent être mis en place le plus tôt possible après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences de l'ataxie de Friedreich **varient selon les personnes**, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie. **Le suivi doit se faire de préférence en lien avec un Centre de Référence des maladies neurogénétiques** (voir la liste des centres sur www.orphanet.fr).

La prise en charge fait intervenir **une équipe multidisciplinaire médicale et paramédicale permettant de favoriser le développement physique, émotionnel et social**.

Le suivi par un médecin de médecine physique et réadaptation est très important pour la prise en charge globale de la maladie en lien avec les **rééducateurs paramédicaux (kinésithérapeute, ergothérapeute, orthophoniste, psychomotricien, psychologue, etc.)** pour aider à maintenir au maximum les capacités fonctionnelles et l'autonomie.

Les professionnels médico-sociaux, les **aides humaines** (auxiliaire de vie scolaire, auxiliaire de vie, etc.) et les **aides techniques** (aides pour la marche, l'écriture, etc.) contribuent à améliorer la qualité de vie.

Toutes les aides listées ci-dessous ne sont pas nécessaires au même moment. Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, à chaque âge et chaque situation.

Professionnels paramédicaux et médico-sociaux

○ Kinésithérapeute

Le kinésithérapeute a un rôle très important dans la **prise en charge des problèmes d'équilibre et de coordination des mouvements**. Il aide à trouver des compensations pour combattre les effets de la maladie. Des séances régulières (une ou deux fois par semaine) permettent d'apprendre à gérer les postures et les changements de position, assouplir et

L'ataxie de Friedreich – Encyclopédie Orphanet du Handicap

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/AtaxieDeFriedreich_FR_fr_HAN_ORPHA95.pdf | avril 2017

lutter contre les attitudes vicieuses. La kinésithérapie est **indispensable en cas de cyphoscoliose et permet également de soulager les douleurs musculo-squelettiques (pieds, dos) et la spasticité**. Les étirements sont nécessaires quotidiennement. Les **séances de kinésithérapie** doivent être **régulières, courtes** (fatigabilité) et un programme d'exercices personnels fourni par le kinésithérapeute doit être poursuivi au domicile quotidiennement.

Les séances de **kinésithérapie respiratoire** peuvent être proposées si besoin pour une désobstruction des voies respiratoires surtout en cas d'infection pulmonaire.

- **Ergothérapeute**

Après avoir analysé les difficultés, l'ergothérapeute propose les **aides techniques** nécessaires pour soulager les douleurs et développer l'autonomie dans les actes essentiels de la vie quotidienne : manger, s'habiller, se déplacer, etc. Un **aménagement des sièges, des cannes, des déambulateurs et d'autres dispositifs d'aide à la marche (orthèses) peuvent prévenir les chutes**. Il peut intervenir lorsqu'un **aménagement du domicile** est nécessaire au fur et à mesure de l'évolution de la maladie, notamment pour permettre l'utilisation d'un **fauteuil roulant**. Il met également en place des moyens de compensation technique comme pour l'accès au poste informatique et favorise la découverte, l'utilisation et l'adaptation des nouvelles technologies. Les visites à domicile de l'ergothérapeute peuvent se faire via la MDPH, ou via des équipes mobiles (équipes mobiles de rééducation ou Equipes Relais Handicaps rares). Les rencontres avec l'ergothérapeute peuvent également avoir lieu dans les services de médecine physique et réadaptation, lors de séjours en centre de rééducation fonctionnelle.

- **Orthésiste, Podo-Orthésiste ou orthoprothésiste**

Il travaille en collaboration avec le médecin rééducateur, le kinésithérapeute, l'ergothérapeute. En cas de déformations, d'anomalies de la statique vertébrale (scoliose) ou de pieds creux, il peut confectionner des appareillages sur mesure : **corset ou semelles (orthèses plantaires)**.

- **Orthophoniste**

L'orthophoniste permet d'**améliorer la communication** chez les personnes présentant des **difficultés d'élocution**. Elle prend également en charge les difficultés liées aux **troubles de la déglutition (dysphagie)**. La prise en charge orthophonique doit être entreprise tôt à raison d'une à deux séances par semaine.

- **Orthoptiste**

Ce rééducateur travaille en étroite relation avec l'ophtalmologiste ainsi qu'avec l'opticien. Il assure la **rééducation des troubles de la vision binoculaire**, notamment la diplopie.

- **Opticien spécialisé en basse vision**

Il **conseille les aides optiques et les techniques appropriées** aux besoins spécifiques de chaque enfant et adulte (prismes, etc.).

- **Audioprothésiste**

Il procède sur prescription d'un ORL, à l'**appareillage des déficiences auditives**.

- **Diététicien**

Un diététicien, si possible expérimenté dans les maladies neurologiques, peut intervenir en complément d'un médecin nutritionniste et de l'orthophoniste pour **prévenir la perte de poids liée à la dysphagie ou donner des conseils pour éviter les fausses routes** (mixer les repas, épaissir les boissons, etc.). Il donne aussi des **conseils précieux en cas de diabète**.

- **Psychologue**

Le suivi psychologique doit être proposé :

- à la personne afin qu'elle exprime ses émotions et fasse reconnaître sa souffrance psychologique

- aux parents et à la famille à l'annonce du diagnostic
- à la famille, pour appréhender l'aspect héréditaire de la maladie (sentiment de culpabilité liée à la transmission de la maladie et le risque d'apparition de la maladie au sein de la famille)
- aux parents pour accepter la différence, apprendre à prendre en charge leur enfant, à faire face aux réactions de l'entourage et de leur environnement.
- aux proches pour les aider à adopter la meilleure attitude : par exemple, éviter les non-dits ou la surprotection qui pourrait freiner la capacité d'autonomie.
- pour la fratrie afin d'éviter l'indifférence, le sentiment de culpabilité ou la jalousie des frères et sœurs, qui peuvent se sentir redevables ou délaissés par les parents qui portent leur attention sur l'enfant atteint.

○ **Psychomotricien**

Le suivi par un psychomotricien vise à **accompagner le développement moteur tout en travaillant l'aspect psychologique** : prise de conscience du schéma corporel (représentation que la personne se fait de son corps et lui permet de se repérer dans l'espace), en se familiarisant avec diverses expériences sensorielles, en communiquant et en exprimant ses émotions. Il va aider la **personne à travailler sa posture, son équilibre, lui faire exécuter des mouvements pour la réalisation des gestes de la vie quotidienne, améliorer sa motricité fine**. Le travail avec le psychomotricien est intéressant mais aujourd'hui il n'est pas remboursé par la sécurité sociale. Il peut être compensé en partie par les allocations de la MDPH sur devis.

○ **Infirmier(e) diplômé(e) d'état (IDE)**

L'IDE passe à domicile sur prescription médicale pour **réaliser des soins** si nécessaire (pansements, gestes techniques, prises de sang) ou pour **aider à la délivrance des médicaments**.

○ **Séjours en rééducation**

La personne peut bénéficier, en fonction de ses capacités fonctionnelles, d'une **rééducation en milieu spécialisée dans un établissement de Soins de Suite et de Réadaptation ou SSR** : elle est prise en charge par une équipe pluridisciplinaire (kinésithérapeute, ergothérapeute, psychomotricien, psychologue, orthophoniste, médecin rééducateur, etc.) pendant un séjour de quelques semaines à quelques mois. Ce séjour a pour objet de **permettre à la personne d'acquérir ou de retrouver le maximum d'autonomie**. Ces séjours permettent aussi du répit à la famille.

Aides humaines

○ **Assistant de service social (« assistante sociale »)**

Il **conseille sur l'accès aux droits administratifs** et sur les moyens de financements des aides techniques, humaines ou l'aménagement du domicile. Il peut aider à déposer un dossier de demande d'aides ou de prestations. Il donne une orientation sur les structures de vie les plus adaptées à la personne et aide à remplir les dossiers (MDPH, maison d'accueil spécialisée, foyer médicalisé, service de rééducation ou séjour de répit, etc.).

○ **Aide humaine en milieu scolaire ayant le statut d'AESH (Accompagnant d'Elèves en Situation de Handicap) ou AVS (auxiliaire de vie scolaire)**

Elle **aide à la vie quotidienne dans l'établissement scolaire**, et intervient pour permettre à l'élève d'accomplir des gestes qu'il ne peut faire seul ; elle travaille en collaboration avec l'enseignant, facilite le contact entre l'élève et ses camarades de classe, tout en veillant à l'encourager dans ses progrès en autonomie.

○ **Aide familiale ou Auxiliaire de Vie**

Elle **accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne** par exemple pour la gestion administrative, l'aide aux courses, au ménage, etc.

L'ataxie de Friedreich – Encyclopédie Orphanet du Handicap

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/AtaxieDeFriedreich_FR_fr_HAN_ORPHA95.pdf | avril 2017

Sur décision de la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (C.D.A.P.H.), l'adulte peut bénéficier de :

- **Service d'Accompagnement Médico-Social des Adultes Handicapés (SAMSAH)** qui permet une prise en charge **médico-sociale avec un** accompagnement à la vie sociale ainsi qu'un accompagnement médical et paramédical en milieu ouvert.
- **Service d'Accompagnement à la Vie Sociale (SAVS)** qui permet un maintien de la personne en milieu ouvert en lui apportant des conseils et des aides pratiques pour la gestion de sa vie quotidienne (assistance, suivi éducatif et psychologique, aide dans la réalisation des actes quotidiens, accomplissement des activités de la vie domestique et sociale).

SAVS et SAMSAH ont pour but d'apporter un soutien personnalisé pour favoriser l'autonomie des adultes et leur intégration dans la vie sociale et professionnelle, et participent activement au lien ville-hôpital.

- **Associations de malades**

Les associations de malades jouent un rôle important dans l'orientation et l'information sur la maladie, sur les aides existantes, les adaptations au quotidien, etc. Au travers de ces associations, les personnes peuvent partager leurs expériences, nouer des liens permettant de mieux évoluer dans la vie.

*Exceptionnellement, certaines personnes peuvent nécessiter du soutien d'un **codeur en LPC** : il transmet aux personnes sourdes tous les messages oraux dans le cadre scolaire et universitaire à l'aide du code LPC (Langue française Parlée Complétée).*

Aides techniques et animalières

Les aides techniques destinées à la compensation du handicap comprennent :

- **Les aides pour les déplacements, la mobilité :**

Cannes, déambulateurs, autres dispositifs d'aide à la marche, fauteuil roulant manuel ou électrique, verticalisateur, dispositifs d'aide au transfert, chien d'assistance (pour aider à la prise d'objet, au déplacement avec le fauteuil, au transfert de position, etc.).

- **Les aides pour la communication :**

En cas de déficit visuel : Machine à lire, livres et revues à gros caractères / caractères contrastés / édition tactile, montres parlantes, clavier et ordinateur braille, loupe de lecture, lunettes loupes, (télé-) agrandisseur, lecture gros caractères, ordinateur fixe et portable avec synthèse vocale ou logiciel grossissant, système de télévision en circuit fermé avec appareils grossissants et dispositifs de lecture informatisée intégrés, transcription braille, smartphone accessible aux déficients visuels, logiciels adaptés (synthèse vocale, Braille, etc.), bras articulés pour rapprocher les écrans, utilisation de prismes pour corriger la vision double.

En cas de déficit auditif : appareillage, voire implant cochléaire.

- **Les aides pour la vie quotidienne, scolaire et professionnelle**

Aménagement des lieux de vie (main courante, aménagement du domicile pour permettre l'utilisation d'un fauteuil roulant, etc.), ustensiles de cuisine adaptés pour préparer ses repas, téléphones à commande vocale, bibliothèque sonore, ordinateur, tablette, objets connectés, etc.

Ces aides paramédicales / médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées soit :

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité Sociale avec un protocole d'Affection Longue Durée (ALD) sur **prescription du médecin traitant**.
- Après avoir sollicité la **Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **Plan Personnalisé de Compensation** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant), auquel il est nécessaire de joindre un bilan ophtalmologique et /ou un audiogramme si la personne a une atteinte visuelle ou auditive surajoutée qui participe à son handicap. C'est la **Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- Des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, des aides animalières, via la **Prestation de Compensation du Handicap (PCH)**,
- D'autres aides financières : **l'Allocation Adulte Handicapé (AAH)**, **l'Allocation d'Éducation pour l'Enfant Handicapé (AEEH)** et éventuellement l'un de ses compléments.

L'AEEH est versé par la Caisse d'Allocations Familiales (CAF). Elle s'ajoute aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à 20 ans comme **l'Allocation Journalière de Présence Parentale (AJPP)** versée par la CAF aux salariés ayant la charge d'un enfant de moins de 20 ans en situation de handicap, qui doivent cesser leur activité professionnelle de manière continue ou ponctuelle pour rester à ses côtés. L'AJPP est cumulable avec la PCH sauf l'élément aide humaine. Le complément de l'AEEH n'est pas cumulable avec le l'AJPP.

Le financement des aides techniques pour les enfants peut être pris en charge sous conditions soit par le complément de l'AEEH, soit par la PCH.

- Des aides à la scolarité, inscrites dans un **Plan Personnalisé de Scolarisation (PPS)**,
- Des aides pour l'insertion professionnelle.

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, des cartes suivantes :

- **Carte d'invalidité** : délivrée sur demande auprès de la MDPH, à toute personne dont le taux de capacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3ème catégorie par l'Assurance Maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux, etc. La mention « besoin d'accompagnement » attestant de la nécessité pour la personne d'être accompagnée dans ses déplacements, peut être apposée sur la carte d'invalidité.
- **Carte européenne de stationnement** : délivrée sur demande auprès de la MDPH et attribuée par le Préfet. Elle permet de bénéficier des places de stationnement réservées aux personnes handicapées, de bénéficier d'une certaine tolérance en matière de stationnement urbain.
- **Carte de priorité pour personne handicapée** : délivrée sur demande auprès de la MDPH à toute personne dont le handicap rend la station debout pénible mais dont le taux d'incapacité est inférieur à 80 %. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.

Ces cartes seront prochainement remplacées par une **carte unique CMI (Carte Mobilité Inclusion)** avec des mentions : invalidité, stationnement, priorité.

Les mutuelles de santé, les communes, les conseils généraux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite peuvent également aider pour la prise en charge de certaines aides et prestations.

Vous pouvez retrouver toutes les informations relatives à ces aides et prestations dans le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) », mis à jour annuellement.

- « **Vivre avec** » : les situations de handicap au quotidien

Conséquences de la maladie sur la vie quotidienne

L'ataxie de Friedreich est une maladie qui **apparaît le plus souvent durant l'enfance ou l'adolescence** et dont les **manifestations peuvent avoir des répercussions importantes sur tous les aspects de la vie quotidienne.**

Les déplacements s'avèrent progressivement compliqués, avec une rapidité d'évolution variable selon chaque personne. Au début, la personne peut marcher seule, puis avec l'évolution de la maladie, variable d'une personne à l'autre dans sa temporalité, elle aura **recours progressivement à des aides techniques (cannes, déambulateurs, etc.) puis à un fauteuil manuel puis électrique et pourra nécessiter l'aide d'une tierce personne (auxiliaire de vie ou aidant familial)**, parfois un chien d'assistance pour l'aider dans ses déplacements. **Des aménagements du domicile sont alors souvent nécessaires.**

Selon les atteintes et le degré d'évolution, certains actes de la vie quotidienne (se laver, s'habiller, prendre son traitement médical, faire ses courses, préparer ses repas, effectuer les tâches ménagères, les démarches administratives) **peuvent nécessiter des aides humaines et techniques ainsi que le soutien de la famille** (voir ci-dessus « *Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?* »).

Un déficit visuel peut se produire tardivement. Le déficit visuel modifie le quotidien des personnes qui peuvent continuer à effectuer leurs différentes activités mais plus lentement et en fournissant plus d'effort d'où une fatigue à gérer au quotidien. Une **phase d'adaptation** est nécessaire après l'installation du handicap visuel avec l'aide de l'entourage familial, de professionnels (psychomotricien, ergothérapeute, psychologue, etc.) ainsi qu'avec le recours à de nouvelles stratégies et des aménagements.

Un déficit auditif peut également compliquer la vie quotidienne en majorant les difficultés de communication liées à la dysarthrie (difficulté articulatoire).

Le soutien de l'entourage (aidants familiaux) est primordial pour rassurer et accompagner le mieux possible. Des **périodes de repos (répit) pour les aidants** doivent également être aménagés afin de les soulager et éviter leur isolement.

Le Service d'Accompagnement à la Vie Sociale (SAVS) et le Service d'Accompagnement Médico-Social des Adultes Handicapés (SAMSAH) peuvent apporter des conseils et des aides pratiques pour aider à la gestion de la vie quotidienne (voir « *Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?* »).

Conséquences de la maladie sur la vie familiale

Les consultations chez les spécialistes et le suivi paramédical peuvent être contraignants et certaines familles doivent déménager pour se rapprocher des structures pouvant accueillir l'enfant de préférence en milieu urbain avec un bon réseau de transports en commun pour faciliter l'autonomie.

Il peut également être nécessaire pour les parents d'aménager ou de quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant.

Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir. Des aides et des prestations sont proposées aux familles.

Il est nécessaire que la **famille adopte une attitude positive vis-à-vis de l'enfant, et que les parents ne le surprotègent pas.**

L'ataxie de Friedreich – Encyclopédie Orphanet du Handicap

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/AtaxieDeFriedreich_FR_fr_HAN_ORPHA95.pdf | avril 2017

La maladie peut également avoir un **impact sur la fratrie** : les frères et sœurs peuvent se sentir délaissés lorsque toute ou partie de l'attention des parents est portée sur l'enfant atteint.

Dans certains cas, **le caractère héréditaire de la maladie peut provoquer une anxiété avec la crainte de transmettre la maladie**. Il est conseillé de bénéficier d'une consultation de neurogénétique, avec un généticien et/ou un conseiller en génétique qui travaillent en équipe avec des psychologues.

D'autres réponses et un accompagnement peuvent être apportés aussi par les psychologues ainsi que différentes structures et réseaux de professionnels tels que les Services de la protection Maternelle et Infantile (PMI), l'action sociale Enfance, Jeunesse et parentalité de la Caisse d'Allocations Familiales (CAF), le Service d'Accompagnement à la Parentalité des Personnes Handicapée (SAPPH).

Lorsque les personnes sont touchées par la forme tardive de la maladie, il peut leur être difficile de conserver leur autonomie dans les actes de la vie quotidienne. Leur activité professionnelle risque également d'être impactée. Ces difficultés peuvent créer des tensions au sein de la famille.

Pour toutes ces questions, **les psychologues et les associations de malades sont des soutiens précieux**.

Conséquences de la maladie sur la vie sociale

La **perte de mobilité a un impact important dans la vie sociale**. Les déplacements devenant difficiles, les personnes peuvent avoir tendance à s'isoler, à ne plus sortir de chez elles. Des aides existent et il est important de se faire conseiller par les assistantes sociales et les associations de malades pour y avoir accès. Un travail de pédagogie est souvent nécessaire de la part de l'entourage pour expliquer la réalité de la maladie et toutes les possibilités de vie sociale qu'elle permet.

La **dysarthrie provoque des difficultés pour s'exprimer** : il est nécessaire de laisser du temps pour la conversation et d'orienter les questions sur des réponses courtes pour éviter les efforts et la fatigue qui en résultent.

Lorsqu'une **déficience auditive est présente**, la communication peut être compliquée car du fait des troubles moteurs, les personnes n'ont pas la possibilité d'utiliser la langue des signes.

Si les **troubles de la déglutition apparaissent, les repas en famille ou à l'extérieur peuvent devenir difficiles** (les repas doivent être mixés et la personne doit manger lentement pour éviter les fausses routes).

Par ailleurs, pour certaines personnes, **les fuites urinaires peuvent être un frein pour une vie sociale**.

Les troubles oculomoteurs (nystagmus, saccades, etc.) peuvent également perturber la communication et les relations sociales.

L'entourage familial, amical ou professionnel doit être sensibilisé à toutes ces difficultés pour permettre à la personne atteinte de s'épanouir socialement.

L'accès à une vie sociale et culturelle peut dépendre de l'intervention de tiers et nécessiter **l'aide d'un auxiliaire de vie sociale (AVS)**.

Conséquences de la maladie sur l'activité sportive

La pratique d'une activité physique ou sportive doit être encouragée pour favoriser le maintien des capacités musculaires et l'équilibre qu'elle procure : elle sera choisie selon les possibilités physiques et ajustée en fonction de l'évolution de la maladie.

Beaucoup de clubs ou d'initiatives locales permettent la pratique sportive pour les personnes en fauteuil roulant ou pour faire du sport autrement.

Conséquences de la maladie sur la scolarité

Les capacités intellectuelles n'étant pas affectées, la plupart des jeunes font des études plus ou moins longues en fonction de l'évolutivité de la maladie et des atteintes. Beaucoup font des études supérieures, avec ou sans aides.

Les éléments essentiels à prendre en compte quand ils surviennent sont :

- Les difficultés de déplacements
- Les difficultés d'écriture
- Les difficultés d'élocution
- La lenteur
- La fatigabilité

Chaque enfant nécessite alors une prise en charge éducative spécifique avec des adaptations et aides ciblées en fonction de ses besoins.

○ Les enfants peuvent suivre une **scolarité en milieu ordinaire sans adaptation**. Si le suivi médical ou la rééducation perturbent la scolarité, les parents peuvent demander un **Projet d'Accueil Individualisé (PAI) au médecin scolaire** en relation avec le directeur de l'école ou le chef d'établissement : des aménagements de la scolarité sont alors proposés, par exemple, la possibilité de prise en charge extérieure (kinésithérapeute, psychomotricien, psychologue, ergothérapeute, orthophoniste etc.) durant les heures scolaires, la dispense de certaines activités, etc.

○ Les enfants avec un handicap moteur plus important peuvent suivre une **scolarité en milieu ordinaire avec adaptation**. Une **fatigabilité** importante et **une lenteur** peuvent concerner les enfants et les adolescents atteints : le personnel éducatif doit y être sensibilisé afin d'adapter l'enseignement : par exemple en **limitant le travail écrit** au profit du travail oral, ou en programmant des périodes de repos. Ils peuvent également bénéficier d'aménagements au niveau des locaux et des adaptations pédagogiques (supports pédagogiques particuliers, ordinateur), des **adaptations des horaires** de scolarisation, du soutien d'aide humaine en milieu scolaire par des **AESH (Accompagnant d'Elèves en Situation de Handicap) ou AVS (Auxiliaire de Vie Scolaire)**. Ces adaptations peuvent être mise en place directement avec l'établissement scolaire, ou en lien avec des structures spécialisées telles que les **CAMSP** (Centres d'Action Médico-Sociale Précoce pour les enfants de 0 à 6 ans), les **SESSAD** (Service d'Education Spécialisé et de Soins à domicile).

La demande d'un tiers temps supplémentaire ou la mise à disposition de matériel spécifique peuvent permettre une aide aux examens.

Des budgets pour des aides techniques (ordinateur, double jeu de livres, etc.) au sein de l'école existent au niveau du ministère de l'éducation nationale.

○ Les élèves peuvent également être orientés vers des **dispositifs de scolarisation adaptés tels que les ULIS** (Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire) dans une école primaire, un collège, un lycée général et technologique.

Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire, au SESSAD, aux ULIS, et à certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap (exemple : matériels

pédagogiques adaptés) nécessite une demande de **Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)**. Les parents sont étroitement associés à l'élaboration du PPS de l'enfant ainsi qu'à la décision d'orientation, prise en accord avec eux par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH).

- Si nécessaire, au cours de son parcours de formation, l'élève peut être orienté dans un **établissement médico-social tel qu'un institut d'éducation motrice**. L'orientation vers ce type d'établissement relève d'une décision de la CDAPH.
- Si l'élève n'a pas la possibilité suivre un enseignement ordinaire, la famille peut faire appel au **Centre National d'Enseignement à Distance (CNEDE)**.
- Lorsque l'élève ne peut pas aller à l'école, au collège ou au lycée pendant une longue période (hospitalisation, convalescence) ou s'il doit s'absenter régulièrement pour suivre un traitement en milieu médical, des enseignants affectés dans les établissements sanitaires peuvent intervenir auprès de lui, en lien avec l'établissement scolaire d'origine. Cet accompagnement s'effectue au sein des **Services d'Assistance Pédagogique À Domicile (SAPAD)**.
- Pour poursuivre la formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel, les élèves peuvent continuer de bénéficier d'un Projet Individuel d'Intégration ou d'un Projet Personnalisé de Scolarisation.
- Pour ceux qui souhaitent poursuivre leur parcours en université, un service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap est disponible (voir le site HandiU du Ministère de l'éducation nationale, de l'enseignement supérieur et de la recherche). Les étudiants peuvent dans certains cas et selon les universités bénéficier :
 - d'aménagements pour le suivi des enseignements et d'un accompagnement au cours de la recherche de stage et de son déroulement
 - de mesures d'aménagements pour la passation des épreuves d'examens ou concours.

La déficience motrice a un impact psychologique important particulièrement pendant l'adolescence où des frustrations peuvent être ressenties à la suite de l'impossibilité de pratiquer certaines activités ou de s'orienter vers certains métiers. **Une prise en charge psychologique est recommandée** pour faire face à toutes ces situations.

Pour plus d'informations sur la scolarisation des élèves en situation de handicap, voir le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) » et le site internet Tous à l'école (www.tousalecole.fr)

Conséquences de la maladie sur la vie professionnelle

Les capacités intellectuelles n'étant pas affectées, **la plupart des personnes peuvent travailler en milieu ordinaire selon l'évolution de la maladie et selon l'aménagement du poste et de l'environnement de travail**. Les adultes atteints d'ataxie de Friedreich utilisent souvent un fauteuil roulant. La difficulté principale réside dans le choix de la profession qui devra être adapté aux capacités physiques.

Les entreprises réticentes à recruter ces personnes en situation de handicap, peuvent bénéficier d'aides financières. Leur présence au sein d'une entreprise contribue à renforcer les liens professionnels, favoriser l'esprit d'équipe et permettre une certaine émulation.

Des aménagements du poste de travail peuvent être nécessaires en fonction de l'emploi et des difficultés motrices. L'accès au poste de travail peut être difficile et nécessiter le recours à des aides techniques et des adaptations.

Dans la majorité des cas, **la conduite de véhicules à moteur n'est plus possible au bout de quelques années d'évolution, il est donc important d'en tenir compte dans le choix de la profession.**

Par ailleurs, le trajet pour se rendre au travail peut engendrer des difficultés et nécessiter des aménagements : mesures d'accompagnement, temps partiel, reclassement, changement de poste...

En cas de répercussion professionnelle avec des difficultés pour obtenir et se maintenir dans un emploi, il est possible de demander une Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH) auprès de la MDPH : le statut RQTH est attribué par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH).

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap : l'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées (AGEFIPH) est un organisme spécialisé qui aide les personnes handicapées dans les entreprises du secteur privé et le Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique (FIPHFP) réalise les mêmes actions dans le secteur public.

Pour l'adaptation du **poste de travail, le médecin du travail et le service des ressources humaines** restent les interlocuteurs privilégiés : ils travaillent en **collaboration avec des ergothérapeutes, des ergonomes, CAP Emploi (organisme de placement spécialisé pour l'insertion des personnes en situation de handicap), le Service d'appui au maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (SAMETH), financé par l'AGEFIPH.**

Une personne adulte de moins de 60 ans dont la capacité de travail ou de revenus est réduite d'au moins deux tiers du fait de la maladie, peut bénéficier d'une **pension d'invalidité** versée par la Caisse Primaire d'Assurance Maladie (CPAM).

Pour plus d'informations sur l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap, voir le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) ».

1. *Ataxie de Friedreich*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, mars 2014. Pr Katrin BÜRK, éditeur expert. www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=45&Disease

2. *Avec la collaboration de* : **Dr Claire EWENCZYK, Centre de référence des maladies neurogénétiques, CHU Pitié-Salpêtrière, Paris** et de **l'Association Française de l'Ataxie de Friedreich (AFAF)**.

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, avril 2017



Des lettres d'informations pour les soignants sur « les recommandations à titre d'experts sur les divers aspects de ces pathologies » ont été réalisées par le Conseil Médical et Paramédical, Référent des ataxies spinocérébelleuses, dirigé par le Pr Alexandra Dürr (Centre de Référence des Maladies NeuroGénétiques Neurogène et Institut du Cerveau et de la Moelle épinière ICM) et sont disponibles via le [Centre de Référence des Maladies NeuroGénétiques Neurogène](http://www.afaf.asso.fr) et dans la partie suivi sur le site www.afaf.asso.fr

Une livret de fiches pratiques « Vivre avec l'Ataxie de Friedreich » édité par l'Association Française de l'Ataxie de Friedreich, en collaboration avec le Conseil Médical et Paramédical, Référent des ataxies spinocérébelleuse est disponible à l'AFAF : contact@afaf.asso.fr