

Ataxie télangiectasie

Syndrome de Louis-Bar

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 télangiectasie en bref

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

- **Définition** : L'ataxie télangiectasie associe un **déficit immunitaire mixte sévère** - portant surtout sur l'immunité humorale - à une **ataxie cérébelleuse progressive**. Elle est caractérisée par des **signes neurologiques**, des **télangiectasies**, une **sensibilité accrue aux infections** et un **risque augmenté de cancers**.
- **Épidémiologie** : La prévalence moyenne est d'environ 1/100 000 enfants.
- **Clinique** : La sévérité des atteintes neurologique, immunitaire et pulmonaire est très variable d'une personne à l'autre. La maladie débute habituellement vers l'âge de 1 à 2 ans par des **mouvements anormaux de la tête et des troubles de l'équilibre**, puis de l'élocution (**dysarthrie**) et des mouvements oculaires (**apraxie oculomotrice**). Mauvaise coordination des mouvements (**apraxie**) et **tremblement des extrémités** peuvent apparaître vers 9-10 ans et s'aggravent progressivement. Une **choréoathétose** est assez fréquente. Dans la plupart des cas, l'intelligence est normale ; environ **30 % des personnes ont des difficultés d'apprentissage ou un déficit intellectuel modéré**. Les télangiectasies cutanéomuqueuses apparaissent entre 3 et 6 ans, voire à l'adolescence. Le déficit immunitaire est à l'origine d'**infections à répétition des sinus et des poumons**, ces dernières pouvant provoquer des **bronchectasies**. Les **fausses-routes contribuent également aux infections pulmonaires**. Une **pneumopathie interstitielle** est parfois présente. Il existe une **augmentation relative de la fréquence des cancers** par rapport à la population générale. Un **retard de croissance** est assez fréquent.
- **Étiologie** : L'ataxie télangiectasie est une **maladie récessive autosomique** due à l'inactivation par mutation du gène *ATM* (11q22.3). Ce gène dont l'expression est ubiquitaire, code pour une protéine kinase jouant un rôle clé dans le contrôle de la réparation des cassures double-brin (CDB) de l'ADN, notamment dans les cellules de Purkinje cérébelleuses et dans les cellules endothéliales (cérébrales, cutanées et conjonctivales). Une forme variante, rare, l'ATLD (AtaxiaTélangiectasia Like Disorder) est due à l'inactivation du gène *MRE11* (11q21), dont le produit intervient aussi dans la réparation des CDB.
- **Prise en charge et pronostic** : La **prise en charge, symptomatique**, repose sur la **kinésithérapie**, l'**orthophonie** et le **traitement des infections (antibiotiques, injections d'immunoglobulines)** et des **complications pulmonaires**. Les **bêta-bloquants peuvent diminuer les tremblements et améliorer la réalisation des gestes fins**. La **radiothérapie et certaines chimiothérapies doivent être utilisées avec prudence à cause de la sensibilité aux rayons X des cellules des personnes atteintes d'ataxie télangiectasie**. Les enfants ont souvent besoin d'un **fauteuil roulant vers l'âge de 10 à 11 ans**. Le pronostic, sévère, est dominé par les infections respiratoires, le syndrome neurodégénératif, le vieillissement cutanéomuqueux accéléré et un risque élevé de cancers (35% à l'âge de 20 ans).

Le handicap au cours de l'ataxie télangiectasie

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

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

Les **troubles de l'équilibre, de la marche, de la coordination des mouvements, les troubles oculaires** s'aggravent progressivement et souvent à partir de l'adolescence. Une aide est alors nécessaire pour s'habiller, se laver et manger.

Environ 30 % des enfants ont des **difficultés d'apprentissage ou une déficience intellectuelle modérée**.

L'ensemble des troubles engendrent une **fatigabilité plus importante** pouvant s'accompagner d'irritabilité.

Il est également fréquent que la maladie ait un **retentissement sur la vie sociale**.

La peur des fausses-routes pendant les repas (avec le risque d'infections pulmonaires) peuvent conduire progressivement à une désocialisation.

La conséquence de ces déficiences est un **handicap qui touche la locomotion, l'autonomie, la communication, la vie sociale** (voir « *Vivre avec* ») et qui peut être atténué par un accompagnement adapté, une rééducation fonctionnelle, certains appareillages et aides techniques (voir « *Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?* »).

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

Une équipe pluridisciplinaire constituée de kinésithérapeutes, d'ergothérapeutes, de psychomotriciens, d'orthophonistes, d'orthoptistes, de psychologues et diététiciens assure le suivi des enfants et des adultes.

Kinésithérapie et ergothérapie

La kinésithérapie et l'ergothérapie ont un rôle important dans la prise en charge des problèmes d'équilibre et de coordination des mouvements. Elles ne modifient pas à proprement parler leur progression mais elles aident à trouver des compensations et à combattre ses effets.

Des séances régulières de kinésithérapie permettent d'apprendre à gérer les postures et les changements de position.

Le port d'orthèses, notamment pour la marche, peut également être conseillé par le kinésithérapeute en collaboration avec un orthésiste.

Les séances de kinésithérapie pulmonaire sont proposées pour une désobstruction des voies respiratoires en cas d'infection pulmonaire.

L'ergothérapeute propose les aides techniques nécessaires à l'autonomie dans la vie quotidienne (manger, s'habiller, se déplacer) après avoir analysé les difficultés. Un aménagement des sièges, des cannes, des déambulateurs, et d'autres dispositifs d'aide à la marche peuvent prévenir les chutes. 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.

Psychomotricité

Le suivi par un psychomotricien vise à accompagner le développement moteur tout en travaillant sur 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 sur sa posture, son équilibre, lui faire exécuter des mouvements pour la réalisation des gestes de la vie quotidienne.

Orthophonie

L'orthophonie permet d'améliorer la communication chez les personnes présentant des difficultés d'élocution. Elle prend également en charge les troubles liés aux troubles de la déglutition (dysphagie).

Prise en charge diététique

La dysphagie peut contribuer à une perte de poids qui doit être prise en charge par une diététicienne expérimentée dans les maladies neurologiques.

Aide visuelle

L'orthoptiste qui travaille en collaboration avec l'ophtalmologiste assure la rééducation des troubles de la vision binoculaire résultant de l'apraxie oculomotrice.

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

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne et familiale ?

L'ataxie-télangiectasie est une maladie qui apparaît dans l'enfance et dont les manifestations s'aggravent : celles-ci deviennent chroniques et invalidantes, elles ont alors des répercussions importantes sur tous les aspects de la vie quotidienne quel que soit l'âge. Notamment les troubles de la coordination et de l'équilibre qui peuvent conduire à une perte d'autonomie dans la réalisation de gestes simples de la vie quotidienne, difficile à surmonter. Il peut être nécessaire alors de faire appel à des auxiliaires de vie.

Au début, la personne peut marcher seule, puis avec l'évolution de la maladie elle aura recours à des aides techniques (cannes, déambulateurs,...) puis à un fauteuil électrique et pourra nécessiter l'aide d'une tierce personne pour l'aider dans ses déplacements : un aménagement de l'habitat est alors souvent nécessaire.

L'accompagnement (kinésithérapie, ergothérapie, orthophonie,...) est contraignant et certaines familles doivent aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de la personne atteinte. Il arrive également que la famille déménage pour se rapprocher des structures pouvant accueillir la personne. Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent survenir.

La vie familiale est également perturbée du fait notamment du caractère transmissible de la maladie et du risque qui en découle pour les enfants.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie sociale, affective et sportive ?

À de rares exceptions près, l'ataxie télangiectasie ne provoque pas de déficience mentale. Les enfants et les personnes qui en sont atteints sont à l'image de la population générale et les difficultés d'intégration sociale sont liées la plupart du temps uniquement au handicap physique grandissant. Un effort 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.

En revanche, la communication est affectée par les problèmes neurologiques. En effet, la perte du contrôle des mouvements se remarque également sur les expressions du visage qui peut parfois paraître fermé ou indifférent, loin des émotions réelles des personnes atteintes. De plus, le contrôle de la parole étant également touché, il est nécessaire de leur laisser du temps pour s'exprimer et d'orienter les questions sur des réponses courtes pour éviter les efforts et la fatigue qui en résultent.

Par ailleurs, l'activité physique est très importante pour le maintien des capacités musculaires. Il est préférable de privilégier des sports où la personne ne sera pas mise en difficulté mais aura plutôt la possibilité de progresser. Par exemple, la natation et l'équithérapie sont particulièrement adaptées. L'intégration dans une équipe de sports collectifs peut se faire comme soutien à l'équipe, comme assistant à l'entraîneur par exemple, ou comme arbitre.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la scolarité?

Étant donné le début précoce des troubles moteurs, la maladie a un retentissement sur la scolarité. Celle-ci peut se faire assez souvent en milieu ordinaire avec certains aménagements, notamment au niveau des locaux. Le recours à une aide humaine (AESH Accompagnants des Elèves en Situation de Handicap, ex Auxiliaire de Vie Scolaire (AVS) est souvent nécessaire. Il est également possible d'obtenir des aménagements lors des examens scolaires et éventuellement universitaires. Dans d'autres situations, une scolarité en milieu spécialisé sera nécessaire. En France, les enfants reconnus « handicapés » par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) qui relève de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH), peuvent bénéficier de dispositifs spécifiques de scolarisation (voir « [Vivre avec une maladie rare en France. Aides et Prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/proches aidants\)](#) »)

À l'école, la principale préoccupation doit être la gestion de la fatigue liée aux efforts considérables que la maîtrise des mouvements implique. Les problèmes de communication évoqués ci-dessus trouveront des solutions dans l'adaptation des méthodes pédagogiques des enseignants et l'aide de l'AESH. Des supports diffusés par les associations de malades (référéncées sur www.orpha.net) existent pour les aider.

Des informations sur l'intégration en milieu scolaire des enfants atteints de maladies chroniques et/ou en situation de handicap sont disponibles sur le site Tous à l'école (www.tousalecole.fr).

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie professionnelle ?

La maladie gêne beaucoup la vie professionnelle. L'exercice de l'activité professionnelle et parfois le trajet pour s'y rendre peuvent engendrer des difficultés et nécessiter des aménagements : temps partiel, aménagement du poste de travail, reclassement, changement de poste, milieu protégé,...

Il est possible de faire une demande de Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH). Cette reconnaissance, si elle est obtenue, permet à la personne d'être bénéficiaire de l'obligation d'emploi ou d'être orientée vers une entreprise adaptée ou un service d'aide par le travail.

Elle reçoit également le soutien de l'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des personnes Handicapées (AGEFIPH) dans le secteur privé. Le Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique (FIPHFP) réalise les mêmes actions dans le secteur public (voir « [Vivre avec une maladie rare en France. Aides et Prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/proches aidants\)](#) »).

D'autres services prennent en charge en accord avec le médecin du travail, l'adaptation des postes de travail, réalisée par des ergonomes ainsi que les mesures d'accompagnement, pour les trajets.

Si les difficultés deviennent trop importantes au bout d'un certain temps d'évolution, les personnes ne peuvent plus travailler. Elles ont la possibilité d'obtenir une pension d'invalidité, versée par la sécurité sociale, si elles ont travaillé suffisamment longtemps auparavant.

1. Ataxie télangiectasie. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, octobre 2007. Pr Dominique STOPPA-LYONNET, éditeur expert.

www.orpha.net/consor/cqi-bin/Disease_Search.php?Inq=FR&data_id=104&Disease

2. Ataxie télangiectasie. Encyclopédie Orphanet Grand Public, février 2016. Avec la collaboration de : Pr Dominique STOPPA-LYONNET, Service de Génétique Oncologique, Institut Curie, Paris - Dr Nizar Mahlaoui, Centre de Référence Déficits Immunitaires Héritaires (CEREDIH), Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, APHP, Paris - Association Pour la Recherche sur l'Ataxie Télangiectasie APRAT - Fonds de dotation AT Europe.

www.orpha.net/data/patho/Pub/Int/fr/AtaxieTelangiectasie_FR_fr_PUB_ORPHA100.pdf

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, février 2016

