

La maladie de Machado-Joseph

Ataxie spinocérébelleuse type 3 (ASC3)

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.

La maladie de Machado-Joseph en bref

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

- **Définition** : L'ataxie spinocérébelleuse type 3 (ASC3), aussi connue sous le nom de maladie de Machado-Joseph, est la sous-forme la plus connue d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante type 1 (ACAD1), **maladie neuro-dégénérative** caractérisée par une **ataxie**, une **ophtalmoplégie externe progressive** et **d'autres manifestations neurologiques**.
- **Épidémiologie** : La prévalence est estimée entre 1 à 2/100 000 et varie considérablement selon la géographie et l'ethnie : la prévalence la plus importante a été rapportée aux Açores (1/239 pour l'île de Flores), le Portugal, l'Allemagne, les Pays-Bas, la Chine et le Japon affichant des taux intermédiaires, et la prévalence est plus faible en Amérique du Nord, en Australie et en Inde. On ne dispose pas d'estimations précises sur la prévalence. On sait que l'ASC3 est la forme la plus courante d'ACAD1 dans les populations les plus marquées génétiquement (72% des familles atteintes d'ataxie). D'après les revues anglophones, 600 cas auraient été rapportés.
- **Clinique** : L'ASC3 se divise en **3 formes** : la **ASC1 (maladie de Machado-Joseph 1)** associée à une **ataxie**, une **ophtalmoplégie**, des **signes pyramidaux** tels que **spasticité** et **hyperréflexie**, et des **signes extrapyramidaux** incluant **dystonie** et **autres troubles du mouvement se manifestant à l'adolescence** ; l'**ASC3 type 2 (maladie de Machado-Joseph type 2)** se manifeste à **l'âge adulte** par une **ataxie**, une **spasticité** et une **dystonie** ; l'**ASC3 type 3 (maladie de Machado-Joseph type 3)** apparaît **après 40 ans** et inclut **ophtalmoplégie** et **maladie de la corne antérieure**, par ex. **fasciculations**, **atrophie** et **faiblesse musculaires**. D'autres symptômes peuvent aussi être présents dans l'ASC3. Un symptôme généralement sous-estimé mais courant est **l'altération de la sensibilité aux températures dans tout le corps**.
- **Étiologie** : La maladie est associée à une **expansion anormale de trinuécléotides CAG** (codant la glutamine) dans le gène ATXN3 (14q21) avec un phénomène d'anticipation. La longueur de la répétition CAG va de 13 à 41, et la longueur de la répétition à l'origine de la ASC3 est supérieure à 56. L'ASC3 est de **transmission autosomique dominante à pénétrance complète avec phénomène d'anticipation**. Il est recommandé que les patients symptomatiques et ceux avec des antécédents familiaux dont la mutation ASC a été identifiée bénéficient d'un conseil génétique. Un test pré-symptomatique devrait être discuté.
- **Prise en charge et pronostic** : Du fait de l'absence de traitements spécifiques pour ralentir ou arrêter la maladie, la prise en charge associe des **soins de support**. **Parkinsonisme, syndrome des jambes sans repos, spasticité, troubles du sommeil et dépression peuvent par exemple être traités pharmacologiquement**. **Dystonie et spasticité peuvent être traitées grâce à des injections locales de toxine botulique**. L'**ergothérapie** et la **kinésithérapie** sont essentielles. L'**orthophonie** peut aussi être bénéfique dans le traitement de la dysarthrie. Le pronostic est mauvais mais certains patients peuvent vivre plusieurs dizaines d'années après l'apparition des symptômes.

Le handicap au cours de la maladie de Machado-Joseph

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

• Quelles situations de handicaps découlent des manifestations de la maladie ?

Du fait de la perte progressive de certaines fonctions comme la mobilité, ajoutée aux troubles de la coordination des mouvements et de l'équilibre, les personnes peuvent avoir des **difficultés pour marcher, se déplacer, effectuer les gestes de la vie quotidienne (faire sa toilette,...), écrire.**

Les troubles de la marche peuvent nécessiter le recours à des **aides pour rester autonome dans les déplacements (cane, fauteuil roulant manuel ou électrique).**

Parfois, elles peuvent avoir des **difficultés pour s'exprimer (dysarthrie) et pour lire.**

L'ensemble des troubles (moteurs, sensoriels) engendrent une **fatigabilité plus importante voire un épuisement, accompagné d'irritabilité.** La dépression est très fréquente.

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

L'aggravation des fuites urinaires, 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 assurent le suivi des enfants et des adultes.

La kinésithérapie et l'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.

L'ergothérapeute propose les aides techniques nécessaires à l'autonomie de la personne après avoir analysé ses difficultés et peut aider à développer l'autonomie nécessaire à la vie quotidienne : manger, s'habiller, se déplacer...

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.

La 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.

L'orthophonie

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

Aide visuelle

L'orthoptiste qui travaille en collaboration avec l'ophtalmologiste, assure la rééducation des troubles de la vision notamment la diplopie.

La vision double peut être corrigée par l'utilisation de prismes.

Prise en charge diététique

La perte de poids qui accompagne la maladie doit être évaluée par une prise en charge par une diététicienne expérimentée dans les maladies neurologiques.

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

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

La maladie de Machado-Joseph est une maladie qui apparaît le plus souvent à l'âge adulte et dont les manifestations peuvent s'aggraver : celles-ci deviennent chroniques et invalidantes, elles ont alors des répercussions importantes sur tous les aspects de la vie quel que soit l'âge. Notamment les troubles de la coordination et de l'équilibre ainsi que les dystonies qui peuvent conduire à une perte d'autonomie dans la réalisation de gestes simples de la vie quotidienne, difficile à surmonter.

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 scolaire et professionnelle ?

La maladie apparaît rarement avant l'âge de 30 ans et n'a donc habituellement pas de retentissement sur la scolarité. En revanche, elle 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... Des mesures d'accompagnement, pour les trajets, peuvent être proposées et le médecin du travail reste l'interlocuteur privilégié. Si les difficultés deviennent trop importantes au bout d'un certain temps d'évolution, les personnes ne peuvent plus travailler.

En France dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées. D'autres services prennent en charge l'adaptation des postes de travail en accord avec le médecin du travail, celle-ci étant réalisée par des ergonomes. Les difficultés pour réaliser les gestes de la vie quotidienne pourront être prises en charge par des auxiliaires de vie.

En France, l'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées (AGEFIPH) est un organisme spécialisé qui aide les personnes handicapées et les entreprises du secteur privé à réussir l'insertion dans la vie professionnelle. Le Fonds pour l'Insertion des Personnes handicapées dans la Fonction Publique (FIPHFP) réalise les mêmes actions dans le secteur public.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la grossesse ?

Les femmes atteintes de la maladie peuvent avoir des enfants. Dans certains cas, l'accouchement par voie naturelle peut demander trop d'efforts à la mère et l'utilisation d'instruments pour extraire le nourrisson peut être nécessaire. Si la maladie a évolué vers un stade très invalidant, la grossesse peut être difficile.

1. *Ataxie spinocérébelleuse type 3 (Maladie de Machado-Joseph)*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, octobre 2011. Dr Shinsuke FUJIOKA, Dr N WHALEY, Dr Zbigniew WSZOLEK, éditeurs experts.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=13774&Disease

2. *La maladie de Machado-Joseph*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, novembre 2014. Avec la collaboration de : Pr Alexandra Durr – Dr Claire Ewenczyk, Département de génétique, Centre de référence des maladies neurogénétiques de l'adulte, Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière - CSC Association Connaitre les Syndromes Cérébelleux.

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/MachadoJoseph-FRfrPub13774.pdf

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, novembre 2014

