

Les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes

Ataxies spinocérébelleuses autosomiques dominantes (SCA)

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : seul votre médecin peut vous donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Que sont les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes ?

Les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes (ACAD) sont des maladies du système nerveux entraînant des troubles dans la coordination et l'exécution des mouvements volontaires et de l'équilibre (ataxies) ainsi que des troubles de l'articulation de la parole (dysarthrie), associés ou non, suivant les différentes formes, à d'autres manifestations neurologiques. Ce sont des maladies neuro-dégénératives, liées à la disparition progressive de certaines cellules du système nerveux central au niveau du cervelet (d'où l'adjectif cérébelleux). Les manifestations peuvent être très variables d'une personne à l'autre et des gènes différents peuvent être en cause suivant les cas.

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

La prévalence des ACADs (nombre de personnes atteintes dans une population à un moment donné) est de 1 sur 125 000 à 1 sur 28 500. La maladie est plus fréquente dans certaines régions du globe, par exemple sur l'île de Flores aux Açores où la prévalence est de 1 sur 140 pour la forme appelée maladie de Machado-Joseph (liée à des mutations du gène SCA3, voir « À quoi est-elle due » ?).

● Qui peut en être atteint ?

La maladie atteint préférentiellement les adultes âgés de 30 à 50 ans. Cependant, un début plus précoce dans l'enfance, ou au contraire plus tardif, après l'âge de 60 ans, est aussi possible. La maladie touche aussi bien les femmes que les hommes.

● À quoi est-elle due ?

Les ACADs sont des maladies d'origine génétique, dues à l'altération de différents gènes. Les gènes sont des morceaux d'ADN (la substance qui constitue les chromosomes) qui contiennent le « code » qui donne les instructions pour produire les protéines, molécules qui contribuent au fonctionnement normal de chaque cellule, et plus globalement de l'organisme. Chaque gène est une suite de molécules, les bases (adénine, thymine, guanine, cytosine), attachées entre elles et représentées par des lettres (A, T, G, C). C'est comme si l'ADN était un texte composé de mots, les gènes, eux-mêmes composés de lettres, les bases. Ce texte contient toutes les informations pour qu'un individu se développe.

Les gènes altérés dans les ACADs, dénommés SCA (*SCA1*, *SCA2*, *SCA3*, etc.) sont localisés sur plusieurs chromosomes. Plusieurs types d'anomalies ont été identifiés. La plus courante correspond à la répétition excessive (expansion) d'une séquence de trois bases (ou triplet) CAG, (cytosine – adénine - guanine). Cette expansion peut se produire dans la séquence même d'un gène. Elle conduit alors à la répétition d'une substance, la glutamine, dans la protéine codée par le gène. La protéine est alors anormale. L'expansion du triplet CAG peut aussi être présente en amont d'un gène. Cette altération conduit alors à l'arrêt partiel ou total de la fabrication de la protéine codée par le gène. Les autres types d'anomalies, connues comme étant responsables de certaines formes d'ACADs, correspondent à des changements dans la séquence du gène (mutation) et conduisent aussi à produire une protéine anormale.

Dans les familles où l'anomalie en cause est l'expansion d'un triplet CAG, on observe que l'âge de début de la maladie est d'autant plus précoce que le nombre de répétitions est plus grand (phénomène d'anticipation). Le nombre de répétitions est instable, il varie donc d'une personne à l'autre dans une même famille.

● Quelles en sont les manifestations ? Quelle est son évolution ?

Les manifestations de la maladie sont variables d'une personne à l'autre. Cependant, les personnes atteintes d'une ACAD présentent au moins les manifestations que l'on regroupe sous le terme « *syndrome cérébelleux* » (car elles sont liées au mauvais fonctionnement du cervelet). Le mauvais fonctionnement du cervelet affecte à la fois l'équilibre et l'exécution des mouvements volontaires (bouger une jambe, un bras, tourner la tête, par exemple). Le syndrome cérébelleux se présente comme suit :

- l'affection débute par des troubles de la coordination des mouvements et de l'équilibre (ataxie) gênant la marche : la démarche peut être titubante, la personne peut avoir besoin d'écartier les bras pour maintenir son équilibre, il peut lui être difficile de faire un demi-tour, par exemple.

- puis, avec le temps, l'atteinte des bras et des mains (membres supérieurs) peut augmenter, ce qui entraîne une mauvaise coordination (incoordination) des mouvements. Les mouvements peuvent être plus lents, ils sont souvent exagérés, voire saccadés. Ceci conduit à des situations où la personne n'est pas capable de réaliser des gestes fins comme par exemple écrire.

- à cela peuvent s'ajouter des difficultés à articuler les mots correctement (dysarthrie) et à parler : le rythme de la parole est souvent saccadé. Des difficultés à avaler y sont souvent associées (troubles de la déglutition appelés dysphagie).

À ces manifestations caractéristiques du syndrome cérébelleux qui s'accompagne souvent d'une fatigabilité, peuvent être associées d'autres manifestations.

Les ACADs sont réparties en quatre groupes distincts selon ces manifestations associées :

- **le type I** : en plus du syndrome cérébelleux, qui inaugure habituellement la maladie, on peut constater une diminution, voire une paralysie des mouvements des yeux (ophtalmoparésie ou ophtalmoplégie). Il arrive aussi que ces mouvements oculaires soient saccadés (nystagmus). Des problèmes de vision, dus à un mauvais fonctionnement du nerf optique, sont également possibles.

Les muscles peuvent être atteints : une raideur (dystonie) apparaît, et une diminution du volume des muscles (amyotrophie) est possible. Des atteintes neurologiques sont également possibles comme une diminution de la motricité, l'apparition de spasmes (spasticité hypertonique), une diminution des réflexes dits ostéotendineux (comme étendre la jambe involontairement quand on tape sur un point précis situé sous la rotule), et des réflexes cutanés (comme le signe de Babinski qui traduit le fait de ne pas replier involontairement les doigts de pieds lorsqu'un objet en mousse effleure la plante des pieds). Des troubles de la sensibilité profonde (sensibilité permettant d'avoir conscience de la position du corps, appelée aussi proprioception) peuvent également être présents. Ils conduisent la personne à ne pas percevoir correctement la position de son corps dans l'espace, ce qui peut notamment provoquer des chutes lors de la marche.

Dans des cas très rares, un déficit intellectuel est présent.

Il arrive aussi que la personne ait des urgences urinaires fréquentes.

Ces différentes manifestations apparaissent progressivement au cours de la maladie. Il existe, par ailleurs, des différences suivant la nature du gène responsable. La maladie évolue progressivement vers la perte d'autonomie.

- **le type II** se distingue par l'association au syndrome cérébelleux, d'une baisse de la vision liée à une dégénérescence progressive des cellules qui tapissent le centre de la rétine (macula) (appelée dégénérescence maculaire). Cette région de la rétine (membrane qui tapisse l'intérieur de l'œil et sur laquelle se forment les images avant d'être transmises au cerveau) permet la vision précise. L'évolution se fait ensuite vers une atteinte de la vision périphérique, ce qui peut aboutir à une perte de la vision (cécité).

Les autres manifestations associées sont les mêmes que dans le type I.

L'âge de début est extrêmement variable allant de la première enfance à plus de 70 ans. Les premières manifestations varient en fonction de l'âge de début. Dans les formes précoces, avant l'âge de 20 ans, l'atteinte visuelle peut précéder les troubles de l'équilibre alors que l'inverse se produit dans les formes plus tardives. Par ailleurs, on constate souvent que la maladie apparaît de plus en plus tôt au fur et à mesure des générations (phénomène d'anticipation). Dans certains cas, la maladie peut même apparaître chez un enfant avant qu'elle ne se manifeste chez le parent qui lui a transmis le gène anormal.

A ce jour, un seul gène a été identifié comme responsable de tous les cas d'ataxies cérébelleuses de type II : il s'agit de SCA7.

- **le type III** se caractérise par un syndrome cérébelleux pur, habituellement sans manifestation associée. Ce type apparaît habituellement à un âge plus tardif, bien que des formes précoces existent. L'évolution est plus lente que dans les autres types.

- **le type IV** est caractérisé par un syndrome cérébelleux et des épilepsies.

● Comment expliquer les manifestations de la maladie ?

Les manifestations présentes dans les ACADs s'expliquent, d'abord, par la disparition progressive de certaines cellules nerveuses (dégénérescence) du cervelet. Le cervelet est une structure située en dessous du cerveau (*figure 1*). Il sert au contrôle de l'équilibre et à la coordination des mouvements. Cette dégénérescence conduit à une diminution du volume (atrophie) du cervelet, visible sur les examens d'imagerie du cerveau (voir « *Le diagnostic* »). Les fonctions du cervelet ne sont plus assurées ce qui provoque des troubles de l'équilibre et de la coordination des mouvements.

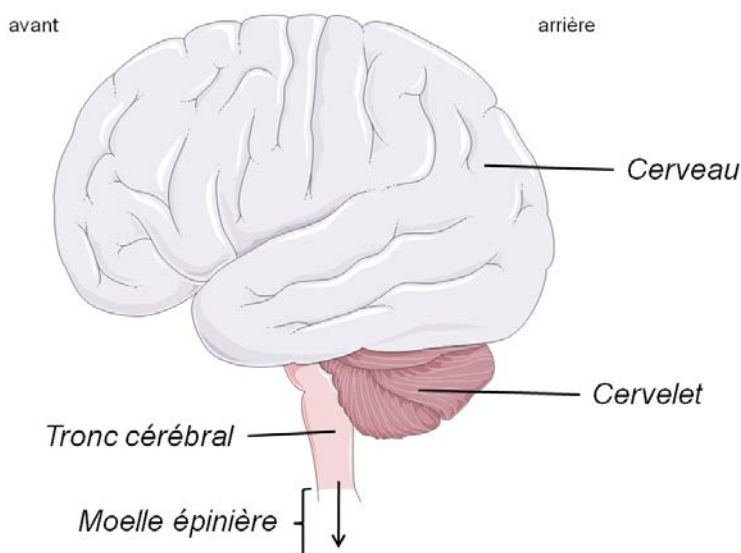


Figure 1 : Vue latérale de l'encéphale (illustration réalisée grâce à Servier Medical Art)

Dans certains cas, la dégénérescence des cellules touche non seulement le cervelet, mais aussi la rétine. Le syndrome cérébelleux est alors associé à une baisse de la vision (ACADs de type II, voir « *Quelles en sont les manifestations ? Quelle est son évolution ?* »).

La dégénérescence peut toucher en plus d'autres cellules nerveuses localisées à différents endroits, comme, par exemple, le nerf optique (qui envoie les signaux lumineux reçus par l'œil au cerveau afin de fabriquer les images) ou le tronc cérébral, une partie du système nerveux situé sous le cerveau, à côté du cervelet (*figure 1*). Dans ce cas, les manifestations sont beaucoup plus diverses (ACADs de type I, voir « *Quelles en sont les manifestations ? Quelle est son évolution ?* »).

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic d'une ataxie cérébelleuse autosomique dominante ? En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Les médecins évoquent le diagnostic à partir des manifestations que la personne atteinte présente et sur une enquête familiale. Cette enquête vise à collecter des informations sur les membres de la famille (parents, grands-parents, oncles,

tantes...) qui ont ou ont eu des manifestations semblables à celles du malade. Elle doit permettre d'établir l'arbre généalogique montrant une transmission de génération en génération.

L'examen du cerveau par résonance magnétique nucléaire (IRM) apporte des éléments supplémentaires au diagnostic. L'IRM est une technique d'imagerie permettant de visualiser certaines parties du corps en deux ou trois dimensions, notamment les tissus dits « mous » comme le cerveau. C'est un examen indolore qui utilise le principe de l'aimant (le champ magnétique). Cet examen montrera souvent une atrophie du cervelet dans les trois types d'ACADs, et, en plus, du tronc cérébral dans le type I.

Enfin, dans un certain nombre de cas, le diagnostic est confirmé par la mise en évidence de l'anomalie génétique par simple prise de sang.

Une fois le diagnostic posé, il est souhaitable que les personnes atteintes puissent rencontrer un médecin généticien qui leur explique le mode de transmission de la maladie et les implications qui en résultent pour les autres personnes de la famille.

● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

Différentes maladies peuvent être confondues avec les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes. Il s'agit notamment d'autres affections neurologiques génétiques et héréditaires comme :

- la paraplégie spastique familiale ou maladie de Strümpell-Lorrain, qui touche en particulier la moelle épinière et le cervelet. La maladie se traduit par une raideur (spasticité) et une faiblesse prédominant aux membres inférieurs, auxquelles peuvent s'ajouter d'autres manifestations comme des anomalies des yeux, une surdité, une déficience intellectuelle, des anomalies cutanées. Une sous-forme des ACADs de type I, la SCA3 ou la maladie de Machado-Joseph, présente des manifestations particulièrement proches de cette maladie.

- la maladie de Huntington ou chorée de Huntington, qui se traduit principalement par des mouvements anormaux et des troubles du comportement.

- la maladie (ou ataxie) de Friedreich, qui se traduit avant tout par des troubles de l'équilibre et de la coordination des mouvements volontaires. Une atteinte cardiaque, des troubles ostéo-articulaires (scoliose, pieds creux) et un diabète sont parfois associés.

(plus d'informations sur ces maladies sont disponibles sur le site www.orpha.net)

L'examen génétique, lorsqu'il est réalisable, peut aider à faire la différence entre ces diverses maladies. Enfin, d'autres ataxies, non génétiques, de causes diverses (métabolique, inflammatoire, vasculaire, tumorale...) doivent être éliminées par les médecins.

● **Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque avant qu'elle ne se déclare ?**

Oui, s'il y a déjà des cas dans la famille et que l'anomalie génétique a pu être mise en évidence chez les personnes atteintes. On recherche alors chez les membres de la famille proche et à risque cette anomalie génétique à partir d'une prise de sang, avant même l'apparition de tout symptôme. Ainsi, c'est une étude de biologie moléculaire qui peut répondre à cette question, en recherchant directement la mutation dans le gène impliqué.

Cependant ce diagnostic prédictif ou pré-symptomatique ne doit se faire qu'en respectant un certain nombre de principes, du fait de ses implications psychologiques. Ces tests ne peuvent être réalisés que dans le cadre de consultations spécialisées, pluridisciplinaires, regroupant des généticiens, des neurologues, des psychiatres et des psychologues. Les délais entre la première consultation et le prélèvement pour les analyses génétiques doivent permettre au demandeur du test de pouvoir éventuellement renoncer à connaître son statut. Ce délai, dans certains cas, peut atteindre plusieurs mois. Aucun test diagnostique n'est réalisé lors de la première consultation. Le candidat au test doit être majeur et autonome ; il doit signer une fiche de consentement éclairé, c'est-à-dire donner son accord après avoir reçu toutes les informations nécessaires sur le déroulement du test, ses conséquences et les alternatives possibles. Les résultats sont confidentiels et ne sont rendus qu'au seul intéressé. Toutes ces précautions sont prises afin que les personnes à risque aient le temps de réfléchir. Un suivi psychologique est proposé après le rendu du test et ceci quel que soit le résultat puisque des réactions négatives sont possibles parfois même en cas de résultat favorable.

Les aspects génétiques

● Comment se transmet la maladie ?

Les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes sont des maladies qui se transmettent de génération en génération. Le terme « autosomique » signifie que le gène en cause dans la maladie n'est pas situé sur l'un des chromosomes sexuels (les chromosomes X et Y) mais sur l'une des 22 autres paires de chromosomes : les « autosomes ». La maladie peut donc apparaître aussi bien chez un garçon que chez une fille.

Chaque personne porte deux copies de chaque gène sur un autosome : une copie est héritée de la mère et l'autre du père. Le terme « dominant » signifie qu'une seule copie du gène altéré suffit pour que la maladie apparaisse.

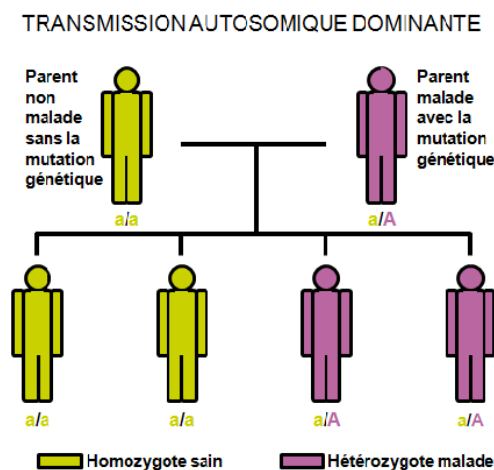


Figure 2 : Illustration de la transmission autosomique dominante.

Un des parents possède une copie mutée du gène (A) et est atteint de la maladie, tout comme son enfant A/a. À chaque grossesse, le risque qu'un enfant d'une personne A/a soit malade est de 50 %. Les enfants a/a ne sont pas malades et ne peuvent pas transmettre la maladie (ils portent deux copies normales du gène a/a). ©Orphanet

Tous les porteurs du gène déclarent un jour la maladie, mais l'âge d'apparition des symptômes est variable : on dit que la pénétrance de la maladie augmente avec l'âge pour être à peu près complète à 70 ans (on parle de pénétrance complète lorsque tous les porteurs du gène muté ont des manifestations de la maladie).

D'une génération à l'autre, si la maladie est due à une augmentation de la répétition de triplets, les enfants porteurs du gène peuvent développer des symptômes plus précocement que leur parent malade.

Dans certains cas, la maladie survient chez une personne n'ayant aucun antécédent familial, il peut s'agir alors d'une nouvelle mutation (néomutation ou mutation *de novo*).

● **Quels sont les risques de transmission pour les autres membres de la famille?**

Si aucun des parents de l'enfant atteint n'est porteur de la mutation, le risque d'avoir un autre enfant atteint peut être considéré comme pratiquement nul.

Dans les couples où un seul des parents est atteint, le risque d'avoir un enfant (garçon ou fille) atteint est de 1 sur 2. Ce risque est le même à chaque grossesse (*figure 2*).

Les frères et sœurs d'un malade ont un risque sur deux d'être également atteints si l'un des deux parents a la maladie. En revanche, si les parents sont indemnes, et donc en cas de nouvelle mutation chez la personne atteinte, le risque pour les frères et sœurs peut être considéré comme pratiquement nul.

● **Peut-on faire un diagnostic prénatal ?**

Le diagnostic prénatal (DPN) est réalisable, sur le plan technique, si l'anomalie génétique a pu être mise en évidence chez le futur parent. Cependant, la réalisation du DPN doit être discutée au préalable, au cas par cas, en consultation de génétique, du fait de la grande variabilité des manifestations de cette maladie et de son début souvent tardif (dans les familles où un enfant est atteint).

Le diagnostic prénatal consiste à rechercher l'anomalie génétique en étudiant l'ADN du fœtus grâce à un prélèvement fait au niveau du futur placenta (choriocentèse) ou du liquide amniotique (amniocentèse) en début de grossesse.

L'amniocentèse permet d'obtenir les cellules flottant dans le liquide entourant le fœtus (liquide amniotique) afin de rechercher l'anomalie génétique à l'origine de la maladie. Le prélèvement se fait à l'aide d'une seringue à travers la paroi abdominale sous contrôle échographique. Cet examen est proposé vers la 16^e semaine d'aménorrhée (la date d'aménorrhée correspond à la date des dernières règles).

Le prélèvement des villosités chorales (biopsie du trophoblaste) a l'avantage de se pratiquer plus tôt au cours de la grossesse : il consiste à prélever une très petite quantité de tissu à l'origine du placenta (le trophoblaste) à l'extérieur de l'enveloppe où le fœtus se développe. Le test est généralement réalisé vers la 12^e semaine d'aménorrhée.

Ces examens entraînent un risque faible de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter en consultation au préalable. Ils sont réalisés sous échographie et aucun prélèvement n'est réalisé directement sur le fœtus. Le résultat est connu en une ou deux semaines.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Non, il n'y a pas, à ce jour, de traitement qui permet de guérir la maladie. Cependant, il existe des traitements qui permettent de soulager au mieux les manifestations de la maladie (appelés traitements symptomatiques) et diverses mesures pour conserver la meilleure qualité de vie possible.

● Quels sont les autres modalités de prise en charge de cette maladie ?

Les premières mesures consistent à améliorer les problèmes d'équilibre et de coordination des mouvements. La kinésithérapie, une thérapie fondée sur l'utilisation de massages, de mouvements et de gymnastique pour redonner la mobilité et la fonction à différentes parties du corps, est utilisée en tout premier lieu. Elle ne modifie pas à proprement parler la progression de l'incoordination des mouvements mais elle aide la personne à trouver des compensations et à combattre ses effets.

Une rééducation psychomotrice aide également la personne à utiliser au mieux ses fonctions physiques.

Des cannes et autres dispositifs d'aide à la marche peuvent prévenir les chutes. Un aménagement du domicile avec l'aide d'un ergothérapeute, est nécessaire au fur et à mesure de l'évolution de la maladie, notamment pour permettre l'utilisation d'un fauteuil roulant.

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

Les autres mesures sont fonction des manifestations spécifiques de chaque type d'ACADs (par exemple, une prise en charge ophtalmologique pour les ACADs de type I et II).

● Un soutien psychologique est-il souhaitable ?

La vie des personnes atteintes est très différente selon les types d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante, mais, de manière générale, les ACADs sont des affections chroniques très invalidantes et un soutien psychologique peut être nécessaire pour les malades.

Il y a plusieurs moments où l'on peut ressentir le besoin d'un tel soutien. Lorsque la maladie se déclare, notamment si c'est pendant l'enfance, pour les parents et les grands-parents. L'annonce du diagnostic, avec la culpabilité liée au fait que l'on a transmis une maladie sans le savoir, puis l'accompagnement de son enfant malade sont des situations où une aide psychologique peut s'avérer utile.

La perte progressive de l'autonomie peut être difficile à supporter et, là encore, une aide psychologique peut s'avérer utile.

Par ailleurs, la maladie bouleverse l'entourage (conjoint et enfants) : les « aidants » doivent donc aussi bénéficier d'une aide psychologique qui permet d'améliorer leur qualité de vie mais également celle de la personne atteinte.

● Comment se faire suivre ?

La prise en charge des ACADs est spécifique, c'est pourquoi il est nécessaire que les personnes atteintes soient suivies dans des centres de référence ou de

compétence pour les maladies neurogénétiques rares composés d'équipes pluridisciplinaires réunissant toutes les spécialités impliquées dans la prise en charge de la maladie (neurologues, ophtalmologues, kinésithérapeutes, ergothérapeutes...). Leurs coordonnées sont disponibles sur le site d'Orphanet (www.orpha.net). Les enfants de 0 à 6 ans peuvent être suivis au sein de centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP) où les professionnels de plusieurs spécialités travaillent en réseau.

- **Peut-on prévenir cette maladie ?**

Non, on ne peut pas prévenir cette maladie.

Vivre avec

- **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire ?**

Cette maladie chronique et invalidante a un retentissement important sur tous les aspects de la vie des personnes atteintes. Lorsqu'elle survient précocement, elle a un retentissement sur la scolarité : celle-ci peut dans certains cas se faire en milieu ordinaire avec cependant des aménagements (des locaux par exemple ou en mettant des ordinateurs à disposition) ou avec l'aide d'un Auxiliaire de vie scolaire (AVS). Dans d'autres situations, une scolarité en milieu spécialisé est nécessaire.

En France, pour 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, voir « *les prestations sociales en France* »), les parents peuvent faire une demande de projet personnalisé de scolarisation (PPS). Les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant (rendre les locaux accessibles, demander un accompagnement par un auxiliaire de vie scolaire...) sont alors définies par la MDPH.

Plus d'informations sur l'accueil de ces enfants en milieu scolaire sont disponibles sur le site internet Intégrascal (<http://www.integrascal.fr>).

A l'âge adulte, la personne atteinte a souvent besoin d'un fauteuil roulant et la fatigabilité dont elle souffre peut nécessiter un aménagement de son poste et de son temps de travail. En général, les capacités intellectuelles ne sont pas touchées et les personnes peuvent travailler dans un milieu ordinaire pendant des périodes variables selon l'évolution de la maladie et selon l'aménagement de l'environnement de travail.

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion sociale et professionnelle des adultes handicapés. D'autres prennent en charge l'adaptation des postes de travail en accord avec le médecin du travail. Ces adaptations sont réalisées par des ergonomes. L'Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées (Agefiph), pour le secteur privé, et le Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique (FIPHFP), pour le secteur public, sont des organismes spécialisés qui ont pour but d'aider les personnes handicapées et leurs employeurs à réussir leur insertion dans la vie professionnelle.

La vie familiale est le plus souvent très perturbée. Un aménagement du domicile, des aides techniques comme un fauteuil électrique ainsi que le recours à une tierce personne sont souvent nécessaires.

● Où en est la recherche ?

Les recherches se poursuivent, sur le plan génétique, afin d'identifier les gènes responsables encore inconnus et pour améliorer la connaissance des mécanismes d'action en jeu dans la maladie, ce qui est une étape indispensable pour imaginer un traitement éventuel. De plus des modèles animaux (souris) sont utilisés afin, d'une part, de mieux comprendre les mécanismes de la maladie et d'autre part, de tenter de nouvelles approches thérapeutiques pour certaines formes d'ACADs. Par ailleurs, les avancées thérapeutiques dans d'autres maladies neuro-dégénératives comme la maladie de Huntington, elle aussi due à une répétition d'un triplet CAG, pourront peut-être servir aux ataxies cérébelleuses dominantes.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé)** ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent bien la législation et les droits.

En France, les personnes atteintes d'une ataxie cérébelleuse dominante peuvent bénéficier, d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité Sociale du financement des soins et des frais médicaux au titre des Affections de Longue Durée (ALD).

En pratique, c'est le médecin traitant qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100%, appelé protocole de soins. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100% d'une partie ou de la totalité des soins. Le médecin remet ensuite (lors d'une consultation ultérieure), le volet du protocole de soin, en apportant toutes les informations utiles. Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie. Un renouvellement doit être demandé par le médecin traitant au terme de cette durée.

Cependant certains frais (de déplacement pour les séances de kinésithérapie ou autres) restent souvent à la charge des familles.

Les adultes ne pouvant plus travailler ont la possibilité d'obtenir une pension d'invalidité, versée par la sécurité sociale, s'ils ont travaillé suffisamment longtemps auparavant.

Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap (demande de prestations - aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule, ... - demande relative au travail, à l'emploi et à la formation professionnelle, aides financières, ...). Elle instruit

les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises. Par exemple, suivant leur état de santé, une Allocation adulte handicapé (AAH) et une Prestation de compensation du handicap (PCH) peuvent être allouées aux personnes atteintes.

Une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures dont le taux d'incapacité dépasse 80%, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. La carte « station debout pénible » et le macaron permettant de se garer sur les places réservées aux personnes handicapées peuvent être obtenus en fonction de l'état de santé de la personne.

Plusieurs demandes d'allocations peuvent être faites, mais, la plupart du temps, elles ne sont pas cumulables entre elles. Il est donc important de faire une demande adaptée à sa situation.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#) » qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36

(Appel non surtaxé)

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE

:

Professeur Alexis Brice

Docteur Alexandra Durr

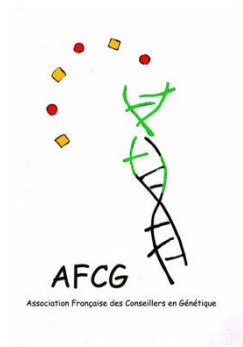
*Centre de référence des maladies
neurogénétiques*

*AP-HP Hôpital Pitié-Salpêtrière,
Paris*

*Association Connaître les Syndromes
Cérébelleux*



*Association Française des
Conseillers en Génétique*



Première édition : décembre 2013