



Qu'est-ce que l'ataxie de Friedreich ?

C'est une maladie neurologique, évolutive, rare et d'origine génétique. Elle a été décrite pour la première fois en 1881 par le neurologue allemand Nicolas Friedreich.

Ataxie signifie incoordination des mouvements, due à l'atteinte du cervelet et de la sensibilité profonde.

Neurologique : incoordination des mouvements volontaires dans le temps et dans l'espace.

Rare : environ une personne sur 50 000 en France, soit environ 1500 personnes.

Génétique : de transmission autosomique récessive.

Elle débute souvent à l'adolescence, parfois dans l'enfance ou à l'âge adulte. L'évolution est progressive, variable d'une personne à l'autre.

Comment se manifeste t'elle ?

L'Ataxie de Friedreich touche d'abord le cervelet (petit cerveau) et les voies sensibles profondes.

Le cervelet est un relais de transmission entre le cerveau et le corps : il exécute les commandes du cerveau en direction du corps.

Il joue un grand rôle dans la régulation de l'adaptation des postures et des mouvements volontaires : le syndrome cérébelleux est associé à des troubles statiques, des troubles de l'exécution du mouvement et des troubles du tonus.

Les voies sensibles profondes sont comme des capteurs qui permettent de recueillir diverses perceptions, surtout aux niveaux musculaire, tendineux et articulaire, et les transmettent au cerveau.

Nous décrivons ici un ensemble de signes souvent retrouvés :

Des troubles de l'équilibre et des troubles de la coordination des mouvements. Ces troubles sont progressifs entraînant souvent :

- une marche pseudo- ébrieuse avec chutes fréquentes (99 % des cas)
- une dégradation de l'écriture
- une difficulté de l'élocution (parole) appelé dysarthrie (91% des cas)

A l'examen médical, on retrouve d'autres signes tels que : Une perte des réflexes aux membres inférieurs (87% des cas).

Des troubles de la sensibilité, surtout aux membres inférieurs (78% des cas) Un signe de Babinski : altération du réflexe cutané plantaire

Au niveau du pied, due à un trouble de la transmission de l'influx nerveux (79%). Une faiblesse musculaire secondaire aux membres inférieurs (67% des cas) Une scoliose existe très souvent ainsi que des pieds creux ().

Peuvent y être associés : Une cardiomyopathie, c'est à dire atteinte du muscle cardiaque avec augmentation de l'épaisseur et mauvais fonctionnement du cœur (63%). Un risque plus élevé de diabète (32% des cas).

Important : l'évolution de la maladie est différente selon chaque personne. Chacun la vit différemment selon sa personnalité et son environnement. Une prise en charge globale précoce est importante pour ralentir l'évolution et éviter certaines complications.

Pour toute autre information, consultez le site de l'AFAF (Association Française Ataxie de Friedreich)

<http://www.afaf.asso.fr/>