

# ATAXIE : QU'EST-CE QUE C'EST ?

Le Réseau européen de référence pour les maladies neurologiques rares tient à remercier Ataxia UK pour son importante contribution à la Réalisation de ce document. dépliant général sur l'ataxie.

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



# Ataxie : qu'est-ce que c'est ?

Il existe de nombreux types d'ataxie qui affectent les gens de différentes manières. Ce livret présente une introduction générale à l'ataxie et ce à quoi vous devez vous attendre lorsque vous êtes examiné pour savoir si vous êtes atteint d'ataxie.

## Avis de non-responsabilité :

Nous avons fait tout notre possible pour que les informations contenues dans cette brochure soient à jour, impartiales et exactes. Nous espérons qu'elles viendront compléter les conseils professionnels que vous recevrez. N'hésitez pas à continuer à parler à votre équipe de santé et d'aide sociale.

Le dépliant a été adopté pour être utilisé dans l'ERN par le défenseur des patients, le Dr Mary Kearney, Irlande. Les sections médicales de ce livret ont été rédigées à l'origine par des neurologues spécialistes de l'ataxie, le Dr Paola Giunti (National Hospital for Neurology and Neurosurgery, Londres) et le Dr Rajith de Silva (Queen's Hospital, Romford, Londres) pour Ataxia UK. Les informations ont été revues et adaptées pour une diffusion européenne par les Drs Caterina Mariotti et Sylvia Boesch, membres du Réseau européen de référence pour les maladies neurologiques rares en août 2020, et approuvées par le groupe de travail sur les ataxies cérébelleuses et les paraplégies spastiques héréditaires de l'ERN-RND.

**Reproduit avec l'autorisation d'Ataxia UK.**

## TABLE DES MATIÈRES

Qu'est-ce que l'ataxie ? .....	5
Qui est atteint d'ataxie .....	5
Qu'est-ce qui cause l'ataxie .....	5
Existe-t-il un lien entre l'ataxie et d'autres pathologies .....	5
Quels sont les symptômes ressentis par les personnes atteintes d'ataxie .....	6
L'ataxie évolue-t-elle avec le temps .....	6
Comment l'ataxie est-elle diagnostiquée .....	7
Tests génétiques pré-symptomatiques .....	8
Conseil génétique .....	8
Existe-t-il des traitements pour l'ataxie .....	9
Et un remède .....	?
Types d'ataxie.....	12
<b>Ataxie héréditaire .....</b>	<b>13</b>
Transmission autosomique dominante .....	11
Ataxie spinocérébelleuse .....	14
Ataxie épisodique de type 1 (EA-1) .....	14
Ataxie épisodique de type 2 (EA-2) .....	14
Transmission autosomique récessive .....	15
Ataxie de Friedreich .....	16
Ataxie-télangiectasie .....	16
Autres ataxies autosomiques récessives .....	16
Conditions mitochondriales .....	16
Ataxie .....	17
<b>Ataxies cérébelleuses non héréditaires.....</b>	<b>17</b>
Atrophie systémique multiple avec caractéristiques cérébelleuses (MSA-C) .....	17
<b>Ataxie non diagnostiquée .....</b>	<b>17</b>
Vivre avec l'ataxie.....	18
Qu'est-ce qui peut aider à vivre avec l'ataxie ? .....	18
Vos droits .....	18
Conseil et soutien émotionnel .....	19
Être un aidant naturel .....	19
Éducation.....	19

Emploi.....	19
Adaptation des logements .....	20
Planifier une famille .....	20
Aide à la marche .....	20
Fauteuils roulants manuels et électriques .....	21
Chiens d'assistance .....	22
Sur la route .....	22
Sortir et se déplacer .....	23
Sport et loisirs .....	23
Se connecter .....	23
Vacances et voyages .....	23
Quelle est la prochaine étape ? .....	24

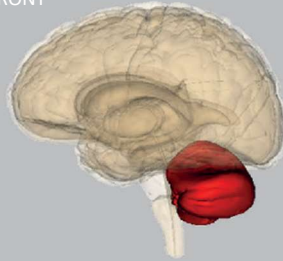
## QU'EST-CE QUE L'ATAXIE ?

L'ataxie est un symptôme, ce n'est pas un diagnostic. Ataxie signifie "manque d'ordre" et est utilisée par les médecins pour décrire les problèmes d'équilibre et de coordination. Les affections couvertes par cette brochure sont principalement celles dans lesquelles l'ataxie est permanente et, dans de nombreux cas, progressive (c'est-à-dire que les symptômes s'aggravent avec le temps).

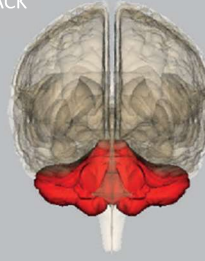
De nombreux types d'ataxie sont décrits comme des **ataxies cérébelleuses**. Le terme "cérébelleux" désigne tout ce qui a trait au cervelet, une partie du cerveau qui contrôle les mouvements et la coordination. Il existe de nombreux types différents d'ataxie cérébelleuse : certains types ne sont pas héréditaires, alors qu'un grand nombre d'ataxies sont héréditaires. Certains types n'ont été découverts que dans quelques familles dans certains pays, tandis que d'autres sont plus courants et se retrouvent dans le monde entier. Il n'existe pas de chiffres précis sur la prévalence de l'ataxie en Europe, mais on considère que plus de 25 000 personnes sont atteintes d'ataxie en Europe, donc même si elle est rare, elle n'est pas aussi rare qu'on pourrait le penser.

Le cervelet (illustré en rouge) est une partie du cerveau qui contrôle les mouvements et la coordination. Il est situé à l'arrière du cerveau, immédiatement en dessous des lobes occipital et temporal, derrière la partie supérieure du tronc cérébral.

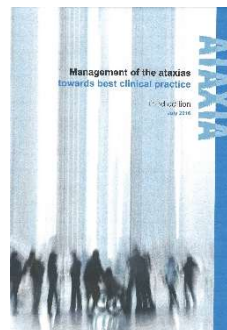
FRONT



BACK



*Vous découvrirez peut-être que beaucoup de gens, même des médecins, n'ont jamais entendu parler de types spécifiques d'ataxie, il pourrait donc être utile de leur donner une copie de ce livret. Vous pouvez également donner à votre médecin une copie de la brochure d'Ataxia UK intitulée pour les professionnels de la santé qui s'intitule Gestion de la ataxies : vers une meilleure pratique clinique (ou le résumé pour les médecins généralistes). Les deux publications sont disponibles gratuitement auprès d'Ataxia UK. ([www.ataxia.org.uk](http://www.ataxia.org.uk))*



## Qui est atteint d'ataxie ?

L'ataxie peut toucher n'importe qui à n'importe quel âge, selon la cause.

## Quelles sont les causes de l'ataxie cérébelleuse ?

Il y a plusieurs causes :

- 1) Hérédité - Certaines personnes héritent de l'ataxie par l'intermédiaire de gènes spécifiques provenant de l'un ou des deux parents. Certaines personnes peuvent être porteuses d'un défaut génétique causant l'ataxie qui n'est pas hérité de leurs parents.
- 2) Taux élevé d'alcool ou exposition prolongée à l'alcool

- 3) Dommages au cerveau, par exemple à la suite d'un accident vasculaire cérébral, d'une tumeur, d'un traumatisme crânien, d'une infection virale ou d'une maladie auto-immune.
- 4) Très occasionnellement, l'ataxie est due à des carences en vitamines.
- 5) Inconnue (idiopathique) - Parfois, il n'est pas possible de trouver la cause de l'ataxie malgré de nombreux examens.
- 6) Malformations cérébelleuses

## Quels sont les symptômes que présentent les personnes atteintes d'ataxie ?

Les personnes atteintes d'ataxie ont des problèmes de coordination et d'équilibre. Souvent, les gens remarquent d'abord un problème lorsqu'ils se rendent compte qu'ils tombent plus souvent que d'habitude, qu'ils marchent dans l'obscurité, qu'ils ont du mal à marcher en ligne droite ou qu'ils sont devenus plus maladroits que prévu. Au fur et à mesure de l'évolution de la maladie, la marche peut devenir difficile, voire impossible, et les personnes concernées peuvent être amenées à utiliser un fauteuil roulant pour se déplacer, tout ou partie du temps.

Les personnes atteintes d'ataxie présentent d'autres symptômes courants :

- Maladresse des mains
- Troubles de l'élocution (également appelés **dysarthrie**)
- Problèmes de déglutition pouvant entraîner un étouffement ou une toux.
- Tremblements ou secousses, souvent des mains.
- Fatigue ou lassitude
- Problèmes de vue, ou vision floue ou saccadée en raison d'une difficulté à contrôler les mouvements des yeux.
- Problèmes de vessie (c'est-à-dire urgence urinaire et incontinence)

Certains types d'ataxie peuvent également provoquer d'autres symptômes. Par exemple, dans le cas de l'ataxie de Friedreich, l'ataxie la plus courante dans le monde, elle peut parfois être associée à des problèmes cardiaques (**cardiomyopathie**), au **diabète** ou à une courbure de la colonne vertébrale (**scoliose**).

Chez la plupart des personnes atteintes d'ataxie, la capacité de penser et de comprendre n'est pas affectée. Cependant, l'acceptation de l'ataxie comporte des aspects émotionnels qui peuvent varier d'une personne à l'autre.

Les personnes atteintes d'ataxie peuvent présenter des troubles de l'humeur, comme la dépression, qui peuvent être traités. Certains types spécifiques d'ataxie affectent la fonction mentale, mais il s'agit de formes plus rares.

L'ataxie affecte les gens de différentes manières. Certaines personnes sont très légèrement touchées, par exemple, elles n'ont que de légers problèmes d'équilibre et peuvent marcher avec une canne. D'autres personnes présentent des symptômes plus graves et ont besoin de l'aide de soignants pour accomplir les tâches de la vie quotidienne. Bien que l'ataxie puisse avoir un impact important sur les personnes, de nombreuses personnes atteintes mènent une vie pleine et active, allant à l'école, poursuivant leur éducation et leur formation, travaillant, fondant une famille et voyageant dans le monde entier.

## L'ataxie évolue-t-elle avec le temps ?

La plupart des types d'ataxie couverts dans cette brochure sont dits **progressifs**, ce qui signifie qu'ils s'aggravent progressivement avec le temps. La vitesse à laquelle cela se produit dépend du type et de la cause de l'ataxie, ainsi que de facteurs individuels. En général, l'ataxie progresse lentement, les changements s'effectuant sur plusieurs années, bien que cela dépende de la personne. Chaque personne vit l'ataxie différemment, ce qui inclut ses symptômes.

Dans certains types d'ataxie héréditaire, les personnes sont porteuses du gène de l'ataxie, mais ne développent pas de symptômes pendant de nombreuses années. En règle générale, plus l'ataxie commence tôt, plus elle progresse rapidement. Mais il existe aussi des formes à début précoce et des formes à progression lente. Il n'est pas possible de prédire ce qui se passera dans un cas particulier. Nous avons besoin de plus de recherches pour trouver les réponses à ces questions.

Certains types d'ataxie ne sont pas progressifs. Par exemple, les troubles qui impliquent des malformations du cervelet survenues avant la naissance sont généralement non progressifs. Lorsque les enfants sont atteints d'ataxie à la suite d'une infection virale, comme la varicelle, ils se rétablissent généralement en quelques mois. Les personnes atteintes d'ataxie à la suite d'un accident vasculaire cérébral ou d'une sclérose en plaques peuvent également récupérer presque complètement de leurs symptômes d'ataxie.

L'ataxie due à une lésion cérébrale traumatique est généralement non progressive. Cependant, les patients atteints d'ataxie due à une tumeur cérébrale peuvent présenter une condition progressive ou non progressive (une fois la tumeur enlevée).

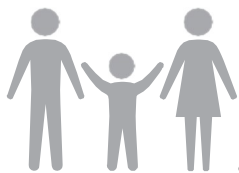
## Comment l'ataxie est-elle diagnostiquée ?

Il est parfois difficile d'obtenir un diagnostic du type spécifique d'ataxie, car de nombreuses pathologies différentes peuvent sembler très similaires. Un neurologue peut avoir besoin d'effectuer des tests approfondis pour déterminer exactement ce dont souffre le patient, ce qui peut prendre du temps. Les examens comprennent :

**Antécédents du patient :** Votre médecin vous pose généralement des questions pour déterminer si l'ataxie est héritée d'un membre de votre famille. Si l'ataxie progresse (en l'espace de quelques semaines à quelques mois), votre médecin peut vouloir vérifier si elle est causée, par exemple, par une tumeur ou une intoxication alcoolique.

**Analyses sanguines :** En l'absence d'antécédents familiaux d'ataxie, votre médecin généraliste ou votre spécialiste commencera probablement par effectuer des analyses sanguines de routine. Ces analyses comprennent généralement les éléments suivants

- Formule sanguine complète et protéine C-réactive
- Examens des fonctions rénale, hépatique, osseuse et thyroïdienne.
- La glycémie,
- Taux de vitamine B12 et de folate
- Vitamine E
- Chez les enfants : Alpha Fetoprotéine



**Les antécédents familiaux :** Cela permet de déterminer si le patient souffre d'un type d'ataxie héréditaire. Si ses parents et grands-parents sont également atteints d'ataxie, il est probable que le patient souffre d'une ataxie héréditaire autosomique dominante (voir page 13). Si les parents ne sont pas (ou n'étaient pas) atteints mais que plus d'un enfant souffre d'ataxie, cela suggère que la maladie est héritée de manière récessive (voir page 17). Même si personne d'autre dans la famille n'est affecté, cela ne signifie pas nécessairement que l'ataxie n'est pas héritée.

### Orientation vers un neurologue :

Votre médecin généraliste vous orientera très probablement vers des examens complémentaires pour un neurologue pour une évaluation plus approfondie.



**Scanners cérébraux** : Le neurologue organisera probablement un scanner cérébral par imagerie à résonance magnétique (IRM), qui permettra qui donnera une image du cervelet et d'autres parties du cerveau et montrera si elles sont endommagées. Les scanners peuvent parfois être utilisés pour écarter les causes traitables plus ou moins courantes de l'ataxie (tumeur, sclérose en plaques, leucodystrophie, etc.).

**Tests génétiques** : Après avoir vu votre neurologue, en fonction des résultats de l'examen de la personne, il peut décider que la personne est peut-être atteinte d'une ataxie génétique et organiser une prise de sang pour le vérifier. Si le résultat est positif, on peut alors généralement considérer qu'il s'agit d'un diagnostic définitif.

Si les résultats du test génétique sont négatifs, cela peut signifier que :

- 1) il s'agit d'un type d'ataxie héréditaire dont le gène/mutation n'a pas été testé ou n'est pas encore connu.
- 2) l'ataxie n'est pas héréditaire.

Dans ces circonstances, avec votre permission, votre échantillon de sang peut être conservé pendant une longue période afin que, si la recherche progresse et que de nouveaux tests deviennent disponibles, d'autres tests puissent être effectués.

**Autres tests de laboratoire** : Votre neurologue peut effectuer d'autres analyses sanguines, notamment pour rechercher des causes métaboliques ou auto-immunes de l'ataxie (comme une carence en vitamine E, la maladie de Wilson causée par un métabolisme anormal du cuivre, des marqueurs d'affections auto-immunes, une recherche d'allergie au gluten, etc.)

## Tests génétiques pré-symptomatiques

Si vous êtes un parent proche d'une personne atteinte d'une ataxie héréditaire connue et que vous ne présentez aucun signe d'ataxie, il est possible d'effectuer un test génétique pour vous-même. Le risque de développer une ataxie ou d'être porteur dépend de la façon dont l'ataxie est transmise (comme décrit ci-dessus dans les *antécédents familiaux*).

La décision de subir ou non un test est très personnelle et peut être difficile à prendre. Certaines personnes préfèrent avoir toutes les informations possibles à l'avance, afin de planifier l'avenir. D'autres préfèrent ne pas savoir, sauf s'il existe un remède. Les résultats des tests peuvent avoir toute une série de conséquences à long terme, allant de la décision de fonder une famille à la possibilité d'obtenir une assurance. Les généticiens cliniques ou les neurologues, qui ont l'habitude de parler de ces questions avec les gens, peuvent vous aider à prendre cette décision.

Les tests ne sont généralement disponibles que pour les adultes (c'est-à-dire les personnes de plus de 18 ans), mais cela peut varier en fonction des circonstances individuelles. Pour des conseils plus spécifiques, consultez votre médecin.



## Conseil génétique

Le conseil génétique s'adresse aux personnes susceptibles de souffrir d'une maladie héréditaire grave. Les résultats d'un test génétique peuvent soulever des questions difficiles et des inquiétudes quant à l'avenir. Il est donc souvent utile de consulter un conseiller en génétique, un généticien clinique ou un neurologue expérimenté avant de procéder au test, afin de discuter de ce que les résultats potentiels pourraient signifier.

Les implications d'un résultat génétique concernent le pronostic pour des symptômes spécifiques, l'évolution de la maladie et les complications éventuelles. Un test génétique positif a également des implications pour les membres de la famille et les générations futures. Si le neurologue diagnostique une maladie héréditaire, il orientera le patient vers un conseil génétique. Cela permet de discuter de ce que le diagnostic pourrait signifier pour la personne ataxique et sa famille.

Un médecin ou un neurologue peut organiser une orientation vers un centre génétique régional (où des services génétiques sont disponibles) pour expliquer les tests et les implications de leurs résultats. La disponibilité de ce service varie dans chaque pays européen.

## Existe-t-il des traitements pour l'ataxie ?

Certaines des ataxies très rares sont traitables (carence en vitamine E et en CoQ10, ataxie du gluten ou ataxies épisodiques, par exemple), d'où l'importance pour les gens d'obtenir un diagnostic spécifique du type d'ataxie dont ils souffrent, si possible. Toutes les personnes atteintes d'ataxie peuvent bénéficier d'une approche de prise en charge multidisciplinaire pour les aider à minimiser le spectre associé des complications qui peuvent survenir et pour qu'elles puissent s'adapter à la vie avec l'ataxie et vivre pleinement leur vie.



Réunion internationale sur l'ataxie

Lorsqu'une famille reçoit pour la première fois le diagnostic de la maladie progressive l'ataxie, ils n'ont généralement pas entendu parler de la maladie ou sont venus de rencontrer d'autres personnes atteintes de la maladie. Soutien des associations de patients peut donc être particulièrement important en ce moment.

La possibilité de rencontrer d'autres personnes dans la même situation, de recevoir un soutien affectif et des informations, des conseils sur l'emploi, l'exercice, l'équipement et l'adaptation des maisons est inestimable. Ces organisations offrent généralement la possibilité d'être informé des progrès de la recherche (et de participer à des projets de recherche).

Il existe une organisation européenne pour l'ataxie appelée Euro-ataxie ([www.euro-ataxia.org](http://www.euro-ataxia.org)). De nombreux pays européens ont leur organisation nationale de patients pour l'ataxie. En fait, de nombreux pays ont deux organisations pour l'ataxie - une pour l'ataxie de Friedreich et la seconde pour toutes les autres ataxies.

### **Associations européennes de patients pour les ataxies**

Belgique	<a href="#">Spierziekten Vlaanderen</a>
Danemark	<a href="#">Foreningen pour Ataksi HSP</a>
Finlande	<a href="#">Neuroliitto</a>
France	<a href="#">BRAIN-TEAM liste des associations de patients atteints d'ataxie</a>
Allemagne	<a href="#">Deutsche Heredo-Ataxie Gesellschaft (DHAG)</a>
Irlande	<a href="#">Ataxia Foundation Ireland</a>
Italie	<a href="#">Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche</a>
Pays-Bas	<a href="#">ADCA/ataxie vereniging</a>
Norvège	<a href="#">Association norvégienne pour la paraplégie/ataxie spastique héréditaire</a>
Pologne	<a href="#">Association polonaise des familles atteintes d'ataxie spinocérébelleuse (Forum Ataksja)</a>
Espagne	<a href="#">Federación de Ataxias de España (FEDAES)</a> <a href="#">Asociación Catalana des Ataxies Héréditaires (ACAH)</a>
Suisse	<a href="#">Schweizerische Muskelgesellschaft</a>
UK	<a href="#">AtaxiaUK</a> , <a href="#">Société d'ataxie et de télangiectasie</a>

### **Associations de patients spécifiques aux ataxies de Friedreich**

Australie	<a href="#">FARA Australasie</a>
Belgique	<a href="#">Association Belge de l'Ataxie de Friedreich (ABAF)</a>
France	<a href="#">L'Association Française de l'Ataxie de Friedreich</a>
Allemagne	<a href="#">Friedreich Ataxie Fördervereine.V.</a>
Irlande	<a href="#">FARA Irlande</a>
Italie	<a href="#">GoFAR</a>
Suède	<a href="#">Bota FA! Suède</a>
Suisse	<a href="#">Association Suisse de l'Ataxie de Friedreich</a>
Les États-Unis	<a href="#">Alliance pour la recherche sur l'ataxie de Friedreich (FARA)</a>

### **Associations de patients spécifiquement pour les ataxies dominantes**

Israël	<a href="#">L'association israélienne Machado Joseph (SCA 3)</a>
--------	--

## Et un remède ?

*"Entendre parler des dernières nouvelles en matière de recherche me remplit toujours d'espoir que nous aurons un jour un remède."*

À l'heure actuelle, il n'existe aucun traitement connu pour la plupart des types d'ataxie. Toutefois, de nombreux essais cliniques sont en cours et pourraient déboucher sur des traitements. En particulier, de nombreux essais sont en cours pour tester des médicaments contre l'ataxie de Friedreich.



*Prof. Ludger Schöls, coordinateur clinique de l'ERN-RND et neurologue, Hôpital universitaire de Tübingen, Allemagne*

En outre, bien qu'il n'y ait pas de remède, il existe de nombreuses façons d'aider les personnes à gérer certains des symptômes qu'elles ressentent (voir page 18 et suivantes de ce livret pour des conseils sur la façon de vivre avec l'ataxie).

De nombreux progrès sont réalisés dans la découverte de nouveaux gènes responsables de l'ataxie, ce qui permettra à davantage de personnes d'obtenir un diagnostic spécifique. De nombreux nouveaux traitements prometteurs sont testés soit dans des modèles animaux d'ataxie, soit dans des essais sur l'homme, et pourraient à l'avenir être mis à la disposition des patients.

## TYPES D'ATAXIE

Certains types d'ataxie sont héréditaires (c'est-à-dire qu'ils sont causés par des gènes transmis par les parents à leurs enfants) et d'autres non. Lorsque l'ataxie n'est pas héréditaire, il peut y avoir un certain nombre de causes différentes. Les différents types d'ataxie sont expliqués dans les pages suivantes.

### Ataxie héréditaire

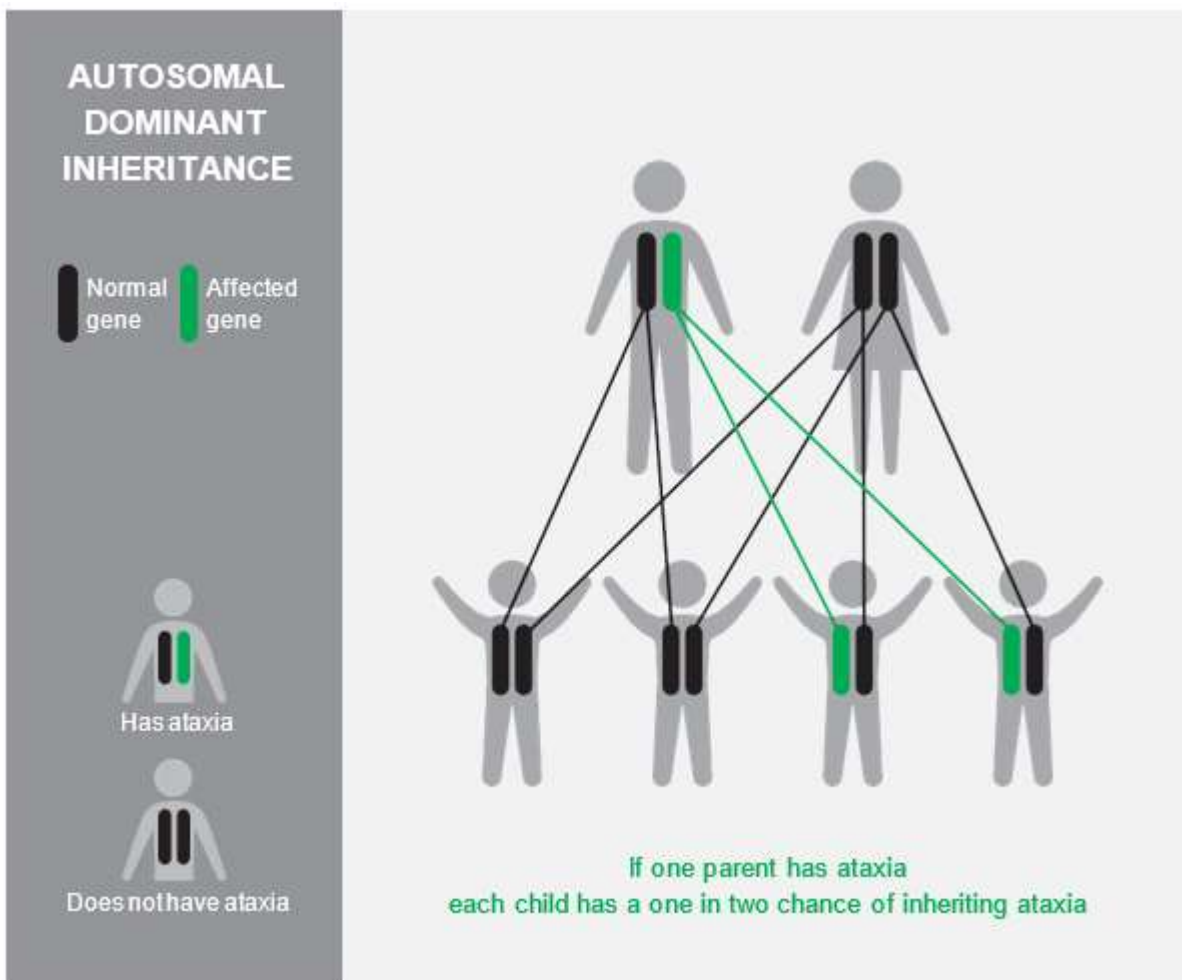
Les types d'ataxie héréditaires impliquent un défaut dans un ou plusieurs gènes, qui peut ensuite être transmis de génération en génération. Elles peuvent être divisées en quatre groupes, selon la manière dont elles sont héritées. Il s'agit de :

- **Autosomique dominant** : signifie que l'affection se développe après la transmission d'un gène défectueux par un seul parent.
- **Autosomique récessif** : cela signifie que la maladie n'est transmise que si l'on reçoit le gène défectueux des deux parents. Pour la plupart des gènes, chaque personne hérite de deux copies du gène : une de sa mère et la seconde de son père.
- **Mitochondrial** : signifie que vous héritez de l'ataxie de la lignée maternelle (de la mère).
- **Liée au chromosome X** : dans de rares cas, l'ataxie peut résulter de gènes défectueux qui se trouvent sur le chromosome X. Dans ce cas, soit seuls les hommes sont touchés, soit les hommes sont plus gravement touchés que les femmes.

## Hérédité autosomique dominante

Dans ce cas, l'ataxie est causée par la présence d'une copie du gène défectueux, héritée d'un seul parent. Dans ce type d'ataxie, il y a une chance sur deux de transmettre l'ataxie à chaque enfant. Un conseiller en génétique ou un généticien clinicien peut vous donner plus d'explications à ce sujet et discuter des implications de la procréation.

Dans certains types d'ataxie cérébelleuse héréditaire de type autosomique dominant, la maladie s'aggrave à mesure qu'elle est transmise de génération en génération, et l'âge d'apparition des symptômes rajeunit. Ce phénomène est appelé **anticipation**.



Ataxies autosomiques dominantes suite :

## Ataxie spinocérébelleuse

On a identifié plusieurs ataxies spinocérébelleuses (également appelées ACS), qui sont toutes causées par des défauts dans différents gènes. Chaque fois qu'un gène est découvert, on lui attribue un numéro ; par exemple, SCA1, SCA2, SCA3 et ainsi de suite. Bien que chaque type soit causé par un gène différent, les ACS sont souvent très semblables et il n'est parfois possible de les différencier qu'en effectuant des tests génétiques.

À l'heure actuelle, nous connaissons plus de 50 ACS différentes. La prévalence varie fortement selon les pays. Certains sous-types n'ont été découverts que dans quelques familles dans le monde, d'autres sont plus courants. Les tests génétiques de routine ne sont pas encore disponibles pour tous ces sous-types. Des tests spécifiques sont disponibles pour 21 SCA, mais seuls certains d'entre eux sont disponibles en routine. Ces tests incluent : SCAs 1, 2, 3, 6, 7, 12, et 17. Dans certains cas, en fonction de facteurs individuels et du groupe ethnique, le test de l'atrophie dentatorubrale-pallidolusienne (DRPLA) est maintenant disponible.

Une nouvelle technique appelée "séquençage de nouvelle génération" (NGS) pourrait permettre de dépister un plus grand nombre d'ataxies. Elle rend notamment le dépistage des ACS plus accessible. Bien que le NGS ait un énorme pouvoir diagnostique, l'interprétation des données reste difficile en raison de l'incidence élevée de variations bénignes nouvelles et ultra-rare sur les gènes et de la fausse association des gènes avec la maladie dans la littérature. En outre, le NGS ne peut pas être utilisé pour tous les sous-types d'ataxie car il ne permet généralement pas de détecter les ACS causées par des expansions répétées.

[Vous trouverez également de](#) plus amples informations dans le document [Management of the Ataxias : towards best clinical practice](#) for medical professionals, produit par Ataxia UK.

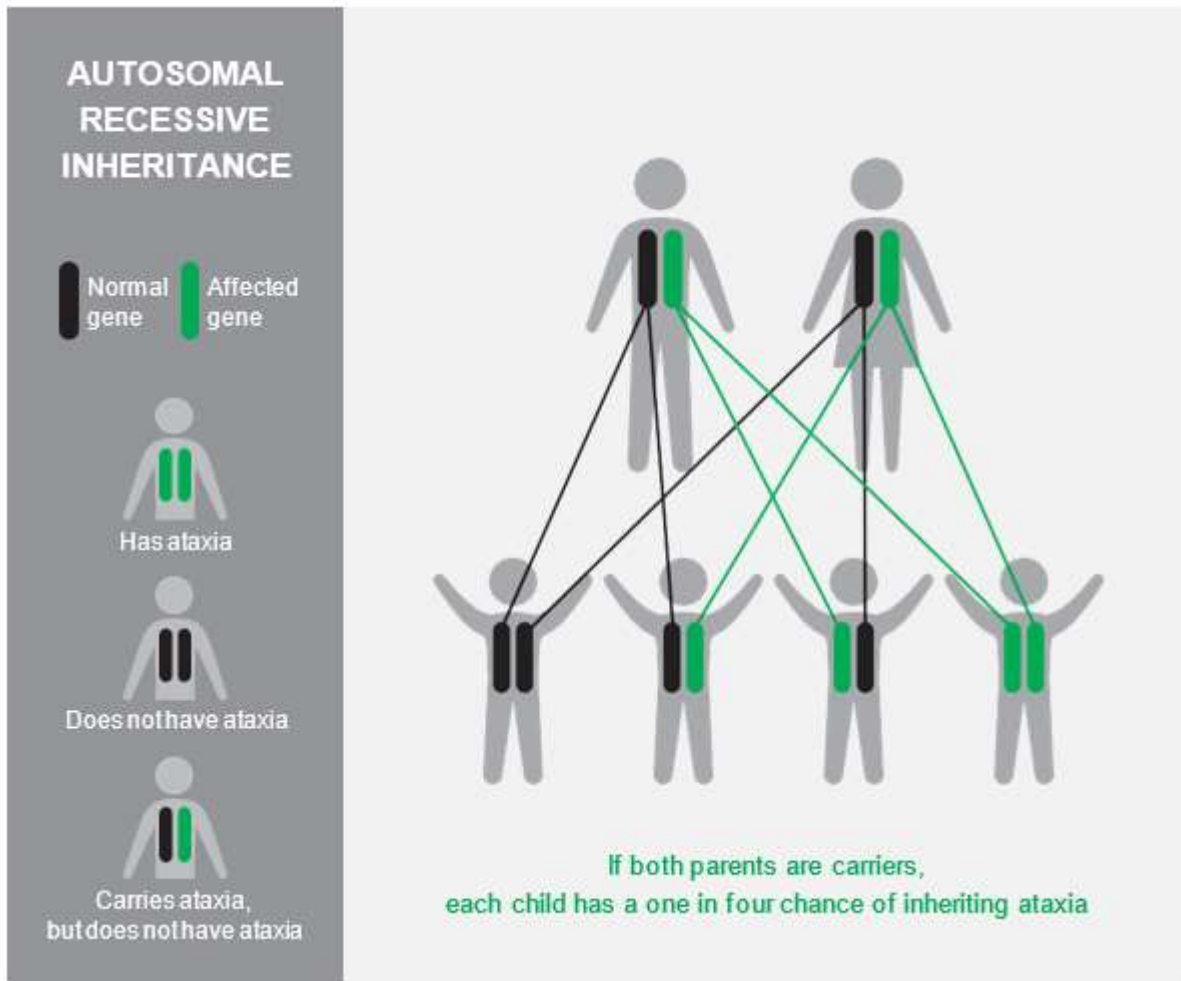
## Ataxie épisodique de type 1 (EA-1)

L'EA-1 est différente de la plupart des autres types d'ataxie car elle se caractérise par de brèves crises au cours desquelles les personnes perdent leur coordination et peuvent avoir des difficultés d'élocution, généralement pendant plusieurs minutes. L'EA-1 n'est généralement pas progressive, ce qui signifie qu'elle n'a pas tendance à s'aggraver, sauf chez certaines personnes âgées. Les crises surviennent parfois spontanément sans cause évidente, elles peuvent être déclenchées par un choc ou un mouvement soudain ou par la fatigue, l'anxiété ou le stress. Un traitement avec certains médicaments épileptiques (par exemple la carbamazépine) peut atténuer les crises et réduire leur intensité.

## Ataxie épisodique de type 2 (EA-2)

Dans l'EA-2, les crises d'ataxie peuvent durer des heures, voire des jours. Un traitement à l'**acétazolamide** ou aux **aminopyridines** peut prévenir ou atténuer les crises (ou épisodes), mais l'utilisation de tout médicament doit toujours être discutée avec un médecin. Le stress déclenchant souvent les crises, des techniques de gestion du stress peuvent également être utiles. L'EA-2 est causée par une mutation affectant le même gène que dans l'ACS6 (qui présente un type de mutation différent). Il s'agit également du gène impliqué dans une forme de migraine héréditaire, appelée migraine hémiplégique familiale. Les symptômes de l'EA-2 peuvent évoluer dans le temps.

## Transmission autosomique récessive



Dans ces cas, l'ataxie est causée par la présence de deux copies d'un gène défectueux, une héritée de chaque parent. En d'autres termes, un enfant peut naître avec une ataxie de ce type si ses deux parents ont une copie défectueuse du gène. Cela signifie que les parents sont **porteurs** de l'ataxie, bien qu'ils n'en soient pas eux-mêmes atteints.

Si deux parents sont porteurs, ils ont une chance sur quatre d'avoir un enfant atteint d'ataxie, et une chance sur deux d'avoir un enfant qui n'est pas atteint d'ataxie mais qui est également porteur du gène défectueux. Si l'enfant est porteur du gène, il peut le transmettre à ses propres enfants. Il y a également une chance sur quatre qu'un enfant ne soit ni ataxique ni porteur.

Dans cette situation, un généticien clinique peut donner des conseils sur la manière dont ces gènes sont hérités et sur les implications pour les autres membres de la famille.

Il existe plus de 30 types d'ataxie hérités de façon autosomique récessive, dont certains sont bien connus comme l'ataxie de Friedreich. D'autres ataxies sont moins courantes, et quelques ataxies autosomiques récessives ne touchent que quelques familles dans le monde.



## Ataxie de Friedreich

L'ataxie de Friedreich (AF) est le type d'ataxie héréditaire le plus courant dans le monde. Elle touche principalement les enfants et les adolescents ; en moyenne, les symptômes apparaissent entre 5 et 15 ans. Elle entraîne initialement une maladresse des mouvements et évolue vers une instabilité de la station debout et de la marche, avec une dépendance au fauteuil roulant à la fin de l'adolescence ou au début de la vingtaine. L'élocution devient généralement difficile. Parmi les autres problèmes majeurs susceptibles de se développer, citons la courbure de la colonne vertébrale (scoliose), la déformation des pieds (voûte plantaire élevée), le diabète sucré et les problèmes cardiaques, qui sont la cause de décès chez 60 % des personnes atteintes d'ataxie de Friedreich.

## Ataxie-télangiectasie

Les premiers signes de cette ataxie apparaissent généralement tôt dans l'enfance, lorsque l'enfant commence à marcher, il vacille et se balance. Un peu plus tard, ils développent souvent des problèmes pour bouger leurs yeux. Après quelques années, ils peuvent développer des "télangiectasies", de petites veines rouges en forme d'araignée au coin des yeux, sur la surface des oreilles et des joues. Plus tard, ils peuvent développer des problèmes de système immunitaire pouvant entraîner des infections récurrentes des voies respiratoires et une prédisposition au cancer. Il existe un groupe international de soutien aux patients appelé "AT Children's Project". **Site web** : [www.atcp.org](http://www.atcp.org)

## Autres ataxies autosomiques récessives

- Ataxie avec apraxie oculomotrice de type 1 ou 2 (appelée **AOA1** et **AOA2**)
- Ataxie avec carence familiale isolée en vitamine E ET Abétalipoprotéïnémie
- Ataxie cérébelleuse avec déficience en coenzyme Q10 musculaire
- Ataxie cérébelleuse à début précoce avec rétention des réflexes tendineux.
- Ataxie spinocérébelleuse à début infantile
- Syndrome de Marinesco-Sjogren
- Ataxie spastique autosomique récessive de Charlevoix-Saguenay (ARSACS)
- Le syndrome de Joubert
- Ataxies congénitales non progressives avec rétrécissement du cervelet (traits AD, X-L ou AR)
- Ataxies congénitales non progressives avec hypoplasie cérébelleuse (globale ou vermis) (traits AD, AD , X-L ou AR)

Il est tout à fait possible que dans les années à venir, de plus en plus d'informations soient disponibles sur ces ataxies et que d'autres ataxies soient découvertes.

## Conditions mitochondriales

Ces types d'ataxie impliquent des changements (ou des **mutations**) dans les gènes qui codent pour les protéines des mitochondries, les compartiments producteurs d'énergie des cellules. Comme chaque personne hérite de ses mitochondries et de ses gènes mitochondriaux de sa mère, ce type d'affection ne peut être transmis que par la lignée maternelle, c'est-à-dire par la mère. Les femmes atteintes de cette maladie risquent de la transmettre à leurs enfants (garçons ou filles).

La plupart des gènes présents dans la mitochondrie sont impliqués dans la production d'énergie. En général, les troubles mitochondriaux sont dus au fait que les cellules ne peuvent pas produire suffisamment d'énergie, ce qui les empêche de remplir leurs fonctions normales. Comme les muscles et le cerveau ont besoin de beaucoup d'énergie pour fonctionner, ce sont les parties du corps les plus susceptibles d'être touchées par les troubles mitochondriaux. Certains troubles mitochondriaux ont pour principal symptôme l'ataxie.

Voici quelques exemples d'ataxies mitochondriales :

- encéphalomyopathie mitochondriale, acidose lactique avec épisodes de type AVC (**MELAS**)
- épilepsie myoclonique à fibres rouges déchiquetées (**MERRF**)
- neuropathie, ataxie et rétinite pigmentaire (**NARP**)

## Ataxies héréditaires liées au chromosome X

Chaque cellule de l'organisme possède 23 paires de chromosomes, de longs segments d'ADN contenant de nombreux gènes. Chez l'homme, le sexe est déterminé par l'une de ces paires, appelées chromosomes X et Y. Alors que les femmes ont deux chromosomes X, les hommes ont un X et un Y. Cela peut signifier que certaines maladies dont les gènes sont défectueux sur le chromosome X sont plus susceptibles d'affecter les hommes (et dans les rares cas où les femmes sont affectées, c'est généralement de manière beaucoup plus légère que chez les hommes). Les femmes peuvent être porteuses d'un gène défectueux du chromosome X et transmettre une maladie à leurs fils. L'hémophilie est un exemple de maladie héritée de cette manière, et certaines formes d'ataxie peuvent également être liées à l'X.

## Ataxies cérébelleuses non héréditaires

Certaines personnes atteintes d'ataxie n'ont pas d'antécédents d'ataxie dans leur famille. Cependant, elles peuvent avoir un type d'ataxie qui peut être transmis à leurs frères et sœurs. Il se peut qu'elles soient le premier membre de la famille à avoir développé une mutation dans un gène causant une ataxie héréditaire ou que leurs parents soient décédés avant de développer des signes d'ataxie. Il se peut aussi qu'ils soient atteints d'une forme non héréditaire d'ataxie.

Si l'ataxie n'est pas héréditaire, elle est parfois appelée **ataxie cérébelleuse sporadique**, et si la cause de l'ataxie n'est pas connue, elle est parfois appelée **ataxie cérébelleuse idiopathique**. Par exemple, un certain nombre de personnes sont diagnostiquées comme souffrant d'ataxie cérébelleuse idiopathique tardive, ce qui signifie que l'affection survient plus tard dans la vie et que sa cause est inconnue. Ce diagnostic peut être posé en l'absence de preuve d'une cause génétique ou autre. Elle évolue souvent lentement et présente peu de symptômes supplémentaires.

Voici quelques exemples d'ataxie non héréditaire :

### 1) Atrophie des systèmes multiples avec caractéristiques cérébelleuses (MSA-C)

Il s'agit d'une maladie qui survient plus tard dans la vie. Il s'agit d'une ataxie cérébelleuse progressive qui a sa propre association de soutien.

Au Royaume-Uni - Multiple System Atrophy Trust [www.msatrust.org.uk](http://www.msatrust.org.uk) ou les associations de patients aux Etats-Unis : [www.mutpilesteyemstrophy.org](http://www.mutpilesteyemstrophy.org) ou [www.brainsupportnetwork.org](http://www.brainsupportnetwork.org). Il n'existe actuellement aucune organisation européenne pour l'ASA-C.

## Ataxie non diagnostiquée

Savoir que quelque chose ne va pas chez vous ou chez votre enfant et que vous n'avez même pas obtenu de diagnostic spécifique, cela laisse tout le monde dans une position difficile pour plusieurs raisons. Dans le cas d'un enfant, savoir qu'il est différent des autres mais ne pas savoir pourquoi ni ce qu'il faut faire, cela peut être très difficile. La recherche d'un diagnostic peut être angoissante tant pour les enfants que pour les parents. Ces personnes rejoignent souvent l'organisation d'ataxie de leur pays même en l'absence d'un diagnostic spécifique.

Il existe plusieurs groupes "Facebook" pour les organismes de bienfaisance rares, et il n'est pas rare que les patients obtiennent un soutien de ces groupes. Cependant, il faut toujours se méfier des personnes et des entreprises qui ne demandent qu'à soutirer de l'argent à des personnes peu méfiantes atteintes d'une maladie incurable.

Le [SWAN \(Syndromes With a Name\) UK](#) est une organisation d'entraide à but non lucratif et une association caritative enregistrée qui sensibilise aux difficultés rencontrées par les enfants et les familles touchés par des maladies non diagnostiquées. Elle fait campagne pour l'égalité des droits et la reconnaissance, constitue une base de données pour faciliter les recherches futures, met les familles en contact avec d'autres familles lorsque cela est possible, et facilite l'échange d'informations et d'histoires par le biais de son bulletin d'information.

### VIVRE AVEC L'ATAXIE

Dans cette section, vous trouverez des informations sur les aspects pratiques de la vie quotidienne avec l'ataxie. Il existe de nombreuses façons d'améliorer la qualité de vie des personnes atteintes d'ataxie.

#### Qu'est-ce qui peut aider à vivre avec l'ataxie ?

Bien qu'il n'existe actuellement aucun traitement curatif de l'ataxie, il existe un certain nombre de traitements pour atténuer les symptômes. Des médicaments sont disponibles, par exemple, pour les spasmes musculaires, les tremblements, les problèmes de vessie, les mouvements oculaires anormaux et la dépression. Les problèmes cardiaques observés dans l'ataxie de Friedreich peuvent également être traités.

Il est généralement recommandé aux personnes atteintes d'ataxie progressive d'être vues régulièrement par un neurologue (au moins une fois par an) qui peut surveiller leur état et les aider à résoudre tout nouveau problème qui pourrait être apparu. Cela vous donne également la possibilité de bénéficier de toute nouvelle avancée médicale.

La physiothérapie et les exercices tels que la natation, l'haltérophilie, le vélo, l'équitation peuvent prévenir la perte de force, préserver la mobilité et faciliter les transferts pour les personnes qui doivent utiliser un fauteuil roulant.



L'orthophonie peut aider à résoudre les problèmes liés à la parole, à la déglutition, à la toux, à l'étouffement et, si nécessaire, aux aides à la communication, comme certains programmes informatiques.

L'ergothérapie est également importante, par exemple pour l'adaptation du domicile, l'enseignement de stratégies pour les activités quotidiennes ou l'achat d'un fauteuil roulant.

Il est bien connu que la rencontre avec d'autres personnes atteintes d'ataxie aide ces dernières car elles réalisent qu'elles ne sont pas seules à vivre cette maladie. Les associations de patients, les forums en ligne nationaux et internationaux sont particulièrement utiles à cet égard. Sur les forums internationaux, les gens communiquent généralement en anglais.

## Vos droits

Le Forum européen des personnes handicapées (FEPH), créé en 1996, est une organisation faîtière de personnes handicapées qui défend les intérêts de plus de 100 millions de personnes handicapées en Europe.

Il contribue à garantir que les décisions au niveau européen concernant les personnes handicapées sont prises avec et par des personnes handicapées. La vision du FEPH est que les personnes handicapées en Europe soient pleinement intégrées dans la société sur la base de l'égalité avec les autres et que nos droits de l'homme, tels que décrits dans la Convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées (CDPH), soient pleinement respectés, protégés et réalisés.

La [Convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées \(CDPH\)](#) est un traité international sur les droits de l'homme qui réaffirme que toutes les personnes handicapées doivent jouir de tous les droits de l'homme et de toutes les libertés fondamentales. Elle précise que toutes les personnes handicapées ont le droit de participer à la vie civile, politique, économique, sociale et culturelle de la communauté comme n'importe qui d'autre. La CDPH stipule clairement ce que les autorités publiques et privées doivent faire pour assurer et promouvoir la pleine jouissance de ces droits par toutes les personnes handicapées.

Il est illégal de discriminer les personnes handicapées dans divers domaines de leur vie, notamment le travail, l'éducation, les voyages et les loisirs. La discrimination sexuelle et les relations raciales sont également couvertes par la loi sur l'égalité.

## Conseil et soutien émotionnel

Les personnes atteintes d'ataxie ont souvent besoin de parler à un conseiller ou à un thérapeute pour discuter de certains des problèmes que l'ataxie a fait surgir chez elles. Les chercheurs et les médecins du Réseau européen de référence pour les maladies neurologiques rares sont très conscients de l'impact de l'ataxie sur les activités de la vie quotidienne. Il est désormais obligatoire dans tous les essais cliniques, en plus du résultat primaire qui est généralement cardiologique ou neurologique, d'inclure un résultat concernant l'effet de l'intervention sur les activités de la vie quotidienne des personnes atteintes d'ataxie.

## Être un aidant

De plus en plus de soutien est disponible pour les aidants qui s'occupent d'une personne atteinte d'ataxie. Traditionnellement, les membres de la famille ou les proches sont souvent les seuls à s'occuper de la personne handicapée. On considère généralement qu'il est préférable qu'un parent ne soit pas le principal soignant de la personne ataxique si les circonstances le permettent. Les circonstances économiques de chaque pays européen peuvent dicter le montant de l'aide "extérieure" à laquelle une personne ataxique peut prétendre.

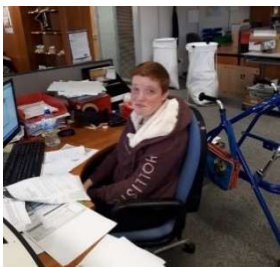
Lorsque les membres de la famille s'occupent de la personne ataxique, il est essentiel qu'ils prennent du temps pour eux afin de se ressourcer et de se reposer, et que leur propre santé n'en souffre pas. De nombreux aidants de personnes atteintes d'ataxie trouvent très utile de participer à des réunions et à des événements d'associations de patients afin d'obtenir du soutien de la part d'autres personnes dans la même situation.



## Éducation

Bien que l'accessibilité des écoles varie d'une école à l'autre, en général, les installations modernes peuvent accueillir des élèves souffrant de handicaps physiques, et des améliorations sont constamment apportées à l'accessibilité. Ces informations figurent souvent dans le plan d'accessibilité d'une école, dont une copie doit être fournie sur demande.

Les étudiants handicapés ont idéalement besoin d'une aide pour acheter du matériel spécialisé, par exemple un ordinateur portable, un preneur de notes et les frais de déplacement supplémentaires nécessaires.



## Emploi

De nombreuses personnes atteintes d'ataxie continuent à travailler après leur diagnostic et occupent un emploi pendant de nombreuses années. Il existe généralement un certain nombre de dispositifs pour les y aider, mais cela dépend du pays. En général, l'association de patients atteints d'ataxie peut vous aider à trouver des informations.

## Adaptation du logement

Certaines personnes doivent procéder à des adaptations de leur domicile lorsqu'elles développent une ataxie. Un ergothérapeute des services sociaux peut vous conseiller sur les adaptations nécessaires à votre domicile. Il n'est pas rare que les autorités locales accordent différents types de subventions aux propriétaires occupants du secteur privé et aux locataires des ensembles de logements publics. Il s'agit notamment de subventions destinées à rendre les propriétés habitables et à couvrir les améliorations et les adaptations.



*Un père atteint d'ataxie avec sa famille*

## Planifier une famille

De nombreuses personnes atteintes de types héréditaires d'ataxie ont des enfants. Certaines personnes développent l'ataxie après avoir eu des enfants, et d'autres peuvent le faire tout en sachant qu'elles sont ataxiques. Chaque personne atteinte d'ataxie aura un point de vue différent sur l'opportunité d'avoir des enfants. Il s'agit toujours d'une décision profondément personnelle.

Si une personne est atteinte d'une ataxie connue à transmission récessive (par exemple l'ataxie de Friedreich) et qu'elle souhaite fonder une famille, son partenaire peut être testé pour voir s'il est susceptible d'être porteur du même type d'ataxie. S'il/elle n'est pas porteur(se), il est très peu probable que leur enfant développe ce type d'ataxie.



*Il s'agit d'un déambulateur postérieur avec un support de bras supplémentaire.*

## Aide à la marche

Lorsque vous envisagez d'utiliser une aide à la marche, il est préférable de consulter un ergothérapeute pour obtenir de l'aide et des conseils, si vous en avez un à votre disposition. Les centres d'aide aux personnes handicapées proposent une gamme d'équipements ainsi que des conseils et des informations, mais il n'est pas rare de trouver des idées d'équipements de marche lors d'une réunion d'une organisation nationale de patients.

En général, les enfants trouvent que les cannes ont tendance à les faire trébucher. Les cadres de marche sont généralement plus adaptés à ceux qui ont une certaine capacité à se tenir debout et à marcher mais qui ont besoin d'aide pour garder leur équilibre. Un cadre de marche offre plus de stabilité et de soutien, et beaucoup ont des caractéristiques supplémentaires comme des roues, des freins ou un siège pour se reposer.

Parmi les autres formes d'aides à la mobilité, citons les gait trainers, qui sont dotés d'un cadre et offrent plus de soutien qu'un déambulateur standard, et les scooters, qui peuvent être utilisés comme moyen de transport sur une plus longue distance.



*Helen utilise son fauteuil roulant pour parcourir de longues distances depuis l'âge de 20 ans.*

*Notez le dispositif "widget" dans sa main gauche qui est attaché aux deux roues. Son utilisation propulse le fauteuil et lui évite de devoir replacer ses mains sur la roue après chaque tour.*



*Al utilise une chaise électrique. Il avait des symptômes d'ataxie depuis l'âge de 11 ans.*

*Dix ans plus tard, on lui a diagnostiqué l'ataxie de Friedreich.*

*Il a récemment obtenu un diplôme en études sur le handicap, après avoir étudié le design.*

*Il est maintenant âgé de 54 ans.*

## Fauteuils roulants manuels et électriques

Bien que toutes les personnes atteintes d'ataxie n'utilisent pas un fauteuil roulant, beaucoup trouvent que cela leur facilite la vie. Certaines personnes peuvent marcher sur de courtes distances ou rester debout pendant une courte période ; elles peuvent utiliser un fauteuil roulant le reste du temps.

En tant que parent, vous pourriez être contrarié à l'idée que votre enfant doive utiliser un fauteuil roulant. Cependant, au fur et à mesure que l'ataxie progresse, vous vous rendrez vite compte que si votre enfant utilise un fauteuil roulant, cela lui donne en fait une plus grande indépendance et préserve son énergie pour les choses importantes.

La diversité des fauteuils roulants manuels et électriques ne cesse de croître. Les progrès technologiques permettent de fabriquer des fauteuils plus solides, plus rapides et plus légers que jamais. Il existe de nombreux types de fauteuils roulants manuels et électriques, notamment les fauteuils roulants de sport, les fauteuils roulants debout et les fauteuils roulants de transport.

Des facteurs tels que l'âge, les besoins et les capacités sont tous importants pour trouver un fauteuil roulant adapté. Le coût peut varier de plusieurs centaines à plusieurs dizaines de milliers de livres, en fonction de la composition du fauteuil et de sa fabrication sur mesure.

Les fauteuils roulants manuels ont l'avantage d'être.. :

- 1) plus facile à transporter que les fauteuils électriques
- 2) aider la personne atteinte d'ataxie à se maintenir en forme

Ils ont l'inconvénient que l'action répétée de l'utilisation des roues peut causer des problèmes récurrents à l'épaule, et c'est là que le widget ou un dispositif similaire pourrait aider.

Le principal avantage d'utiliser un fauteuil roulant électrique plutôt qu'un fauteuil roulant manuel est qu'il est moins exigeant physiquement. Tout le fonctionnement se fait par batterie, et vous n'avez pas besoin d'aide pour vous déplacer.

*"Au début, je me sentais gênée d'être en fauteuil roulant, mais mes amis et ma famille ont été une grande source de force."*



## Chiens d'assistance

*"Mon chien est incroyable - il peut même m'aider à vider la machine à laver ! Il m'aide vraiment à vivre de manière indépendante."*

Les chiens d'assistance sont spécialement entraînés pour aider les personnes handicapées à accomplir des tâches quotidiennes qu'elles trouveraient autrement difficiles. Les personnes atteintes d'ataxie trouvent parfois que le fait d'avoir un chien d'assistance les aide à conserver leur indépendance, sans compter que le chien est un merveilleux compagnon. Les chiens peuvent être dressés pour effectuer diverses tâches afin d'aider les gens à vivre aussi confortablement que possible. Il peut s'agir d'ouvrir et de fermer des portes, d'atteindre les comptoirs des magasins, de porter un panier à provisions ou même de vider la machine à laver.



## Sur la route

Apprendre à conduire est un excellent moyen de se déplacer. L'âge minimum pour apprendre à conduire dépend de votre autorité nationale. Plus tôt la personne atteinte d'ataxie apprend à conduire, plus elle a de chances de réussir. Cela contribue à lui donner un peu d'indépendance à un âge délicat de sa vie.

De nombreuses personnes ataxiques peuvent bénéficier de concessions de stationnement pour les conducteurs ataxiques ou les passagers qui ont des difficultés à marcher. Ces concessions vous permettent de vous garer à proximité de votre destination. Pour demander cette concession, contactez le département des services sociaux de votre autorité nationale ou locale.

*Le conducteur entre la voiture par l'arrière du véhicule en utilisant le fauteuil roulant.*



Si vous conduisez, la plupart des pays européens s'attendent à ce que vous informiez votre autorité nationale de conduite dès qu'un diagnostic d'ataxie est posé. Cela ne signifie pas automatiquement que vous devez arrêter de conduire. Certaines personnes atteintes d'ataxie ont besoin d'adapter leur voiture pour continuer à conduire et peuvent décider d'abandonner la conduite. D'un point de vue positif, vous pouvez bénéficier de concessions qui peuvent faciliter le stationnement à proximité des lieux de spectacle.





## Sortir et se déplacer

La plupart des cinémas, en particulier les multiplexes, offrent de bonnes installations aux personnes atteintes d'ataxie et d'autres handicaps. Vous trouverez généralement des informations à ce sujet sur leurs sites web. Ces dernières années, la plupart des transports publics et des taxis ordinaires ont été rendus accessibles aux personnes à mobilité réduite. La plupart des compagnies ferroviaires, de bus et aériennes permettent de réserver une assistance à l'avance si vous avez besoin d'aide pour voyager, par exemple pour changer de train. Contactez la compagnie concernée pour plus d'informations.

Les transports des grandes villes qui accueillent les jeux paralympiques tous les 4 ans font des efforts particuliers pour que les transports publics soient aussi accessibles que possible pendant les jeux paralympiques. C'est le moment idéal pour visiter les grandes villes.



## Sport et loisirs

De nombreux sports peuvent être adaptés pour permettre aux personnes atteintes de maladies comme l'ataxie d'y participer. L'augmentation du nombre de sports proposés aux Jeux paralympiques en témoigne. Si vous aimez regarder le sport, de nombreux sites sportifs accueillent les utilisateurs de fauteuils roulants à des tarifs réduits.



## Se connecter en ligne

De nombreuses personnes atteintes d'ataxie trouvent que l'Internet est un excellent moyen de rester en contact, d'organiser des voyages et de faire des achats. La plupart des sites Web et des navigateurs Internet disposent d'options d'accessibilité qui permettent de modifier la taille de la police ou d'afficher une vue en mode texte uniquement, etc. Un clavier et une souris peuvent être adaptés pour faciliter le contrôle et il existe également diverses aides à la communication qui peuvent faciliter l'utilisation de l'ordinateur, comme les logiciels de reconnaissance vocale. Le bureau et les paramètres de l'ordinateur peuvent également être personnalisés pour les rendre plus accessibles. Les téléphones portables peuvent également être adaptés pour faciliter leur utilisation, et certains (comme l'iPhone) proposent des applications de reconnaissance vocale pour une fraction du prix.



## Vacances et voyages

La plupart des services de vacances disposent d'un hébergement pour les personnes à mobilité réduite et peuvent offrir des installations supplémentaires pour ceux qui ont des besoins additionnels. Il s'agit là d'un autre domaine où l'association de patients peut être en mesure de vous aider. Bien que de nombreux quartiers anciens des grandes villes d'Europe n'aient pas été conçus pour les personnes en fauteuil roulant, il est possible de s'y déplacer avec un peu d'anticipation. La plupart des villes fournissent un guide pour aider les personnes ayant des difficultés de mobilité.

## Quelle est la prochaine étape ?

Bien qu'il soit impossible de cacher le fait que l'ataxie affecte les gens, elle ne doit pas les empêcher de mener une vie pleine, active et agréable. Nous vivons tous dans l'espoir de nouveaux traitements.

**Nous espérons que vous avez trouvé cette brochure utile. Vos commentaires sont toujours les bienvenus. Aidez-nous à améliorer la prochaine édition en nous faisant part de votre avis : [info@ern-rnd.eu](mailto:info@ern-rnd.eu)**

## AVIS DE NON-RESPONSABILITE :

Les guides de pratique clinique, les avis de pratique, les revues systématiques et les autres directives publiées, approuvées ou confirmées par l'ERN-RND sont des évaluations des informations scientifiques et cliniques actuelles fournies à titre de service éducatif. Les informations (1) ne doivent pas être considérées comme incluant tous les traitements et méthodes de soins appropriés, ni comme un énoncé de la norme de soins ; (2) ne sont pas continuellement mises à jour et peuvent ne pas refléter les preuves les plus récentes (de nouvelles informations peuvent apparaître entre le moment où les informations sont développées et celui où elles sont publiées ou lues) ; (3) ne traitent que de la ou des questions spécifiquement identifiées ; (4) n'imposent pas un cours particulier de soins médicaux ; et (5) ne sont pas destinées à remplacer le jugement professionnel indépendant du fournisseur de soins, car les informations tiennent compte des variations individuelles entre les patients. Dans tous les cas, la ligne de conduite choisie doit être considérée par le fournisseur de soins dans le contexte du traitement de chaque patient. L'utilisation de ces informations est volontaire. Le ERN-RND a fourni ces informations sur une base " telle quelle " et ne donne aucune garantie, expresse ou implicite, concernant ces informations. ERN-RND rejette spécifiquement toute garantie de qualité marchande ou d'adéquation à un usage ou à un but particulier. ERN-RND n'assume aucune responsabilité pour toute blessure ou tout dommage aux personnes ou aux biens découlant de l'utilisation de ces informations ou liés à celle-ci, ni pour toute erreur ou omission.

### SUIVEZ-NOUS

Site web : [www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

Twitter : [@ERN\\_RND](https://twitter.com/ERN_RND)

YouTube : [ERN-RND](https://www.youtube.com/ERN-RND)

Facebook : [/ernrnde](https://www.facebook.com/ernrnde)

LinkedIn : [/company/ern-rnd](https://www.linkedin.com/company/ern-rnd)



[https://ec.europa.eu/health/ern\\_en](https://ec.europa.eu/health/ern_en)



**European Reference Network**  
for rare or low prevalence complex diseases

**Network**  
Neurological Diseases (ERN-RND)

**Coordinator**  
Universitätsklinikum  
Tübingen – Deutschland

[www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

Co-funded by the European Union

