



Connaître les Syndromes Cérébelleux

DEFINITION DU SYNDROME CEREBELLEUX

C'est le nom donné par un médecin clinicien à une personne ayant des troubles, ensemble de symptômes, dont l'origine est liée à une atteinte du cervelet.

Quels sont ces symptômes ?

Toutes ces personnes souffrent de troubles de l'équilibre " démarche ébrieuse ", de problèmes d'élocution " parole explosive ", de troubles de la coordination des mouvements et de l'écriture à des degrés bien divers et qui peuvent apparaître à différentes périodes de la vie, voire même dès l'enfance pour devenir très invalidant. En fonction de l'origine de l'atteinte du cervelet, les troubles peuvent être stables ou s'aggraver plus ou moins rapidement.

ORIGINES DU SYNDROME CEREBELLEUX

Il existe des syndromes cérébelleux dans de nombreuses maladies dont les origines sont variées :

I - Des maladies héréditaires, le plus généralement évolutives, avec une ataxie cérébelleuse comme élément clinique dominant comprennent essentiellement :

⊗ *les ataxies de transmission autosomique récessive comme la maladie de Friedreich*, télangiectasie*, Unterricht Lundborg, Charlevoix-Saguenay, déficit en vitamine E... :*

Chaque descendant d'un couple dont les deux conjoints sont porteurs du gène (hétérozygotes) a un risque sur quatre (25%) d'être atteint. Pour la descendance des apparentés au sujet atteint, en l'absence de consanguinité, ce risque est très faible,

⊗ *les ataxies spino-cérébelleuses autosomiques dominantes (SCA) de plusieurs types :*

Chaque descendant d'un individu atteint a un risque sur deux d'être atteint (50 %),

⊗ *certaines maladies métaboliques héréditaires à transmission mitochondriale :*

Lorsqu'une maladie est liée à une mutation d'un gène mitochondrial, elle est d'origine maternelle car les mitochondries proviennent toutes de l'ovule. Il y a transmission de la mère porteuse à ses enfants des deux sexes, mais pas de transmission du père à ses descendants,

⊗ *les maladies de transmission liée à l'X :*

Si la mère est porteuse du gène sur un de ses chromosomes X, les hommes atteints ont des fils normaux (car ils leur transmettent leur chromosome Y) et des filles porteuses.

Autosomique = non lié au sexe, trait porté par une des 22 paires d'autosomes.

Récessif = trait se manifestant s'il est porté par les 2 chromosomes d'une paire.

Dominant = trait se manifestant même s'il n'est porté que par un des 2 chromosomes d'une paire.

* Les maladies de Friedreich et Télangiectasie ont leur association : l'AFAP et l'APRAT

II - Les atrophies cérébelleuses congénitales, isolées non progressives en général récessives autosomiques mais comme le ou les gènes responsables ne sont pas connus, on ne peut pas prouver l'origine héréditaire. CONGENITAL = NE AVEC

Elles se manifestent par un retard moteur, une ataxie, un retard de langage et une atrophie cérébelleuse stable à l'IRM.

☒ à noter qu'une atrophie cérébelleuse s'observe dans nombre de syndromes polymalformatifs.

III - Maladies acquises provoquant un syndrome cérébelleux. Elles ont un début brutal ou rapidement progressif et une évolution parfois régressive.

Principales causes : *tumeur du cervelet ou du tronc cérébral (syndrome cérébelleux en général unilatéral) ou très rarement tumeurs extra-cérébelleuses ; accidents vasculaires ; maladies infectieuses ; traumatisme crânio-cérébral.*

Les "accidents de la naissance" (asphyxie prénatale, prématurité...) ne donnent que très exceptionnellement un syndrome cérébelleux.

IV – Des formes dites “ sporadiques ” (isolées) où la causes n’est pas encore clairement identifiée.

V – Une maladie auto-immune est parfois responsable de syndrome cérébelleux
Syndromes neurologiques paranéoplasiques ...

VI – Certaines autres maladies connues peuvent toucher le cervelet :

Scléroses en plaques*, parkinson* ...

* Ces maladies ont leur association (voir rubrique lien).

OBJECTIFS DE L’ASSOCIATION

1°) Faire connaître les maladies cérébelleuses

Les médias :

CSC pense qu’il est nécessaire de faire connaître aux personnes valides l’importance du rôle du cervelet pour l’organisme et la fréquence des malades atteints qu’on peut estimer à moins de 30.000 cas en France.

Le rassemblement et la communication :

CSC fait partie des membres de la fédération européenne “ EURO ATAXIA ” ainsi que du conseil national du collectif “ ALLIANCE MALADIES RARES ”. Il sera peut-être nécessaire de créer un regroupement “ France ATAXIES ” des associations qui se préoccupent des personnes atteintes d’ataxies cérébelleuses. Le proche avenir nous confirmera ou non son opportunité.

C.S.C. entretient aussi régulièrement des échanges avec des associations étrangères comme la “ NATIONAL ATAXIA FOUNDATION ” aux Etats-Unis et “ ATAXIA ” en Grande-Bretagne.

2°) Soutenir les malades

Deux **réunions** nationales par an sont prévues à l’issue desquelles un bulletin est édité. Des réunions régionales sont également organisées. Elles permettent aux adhérents de se connaître, de poser des questions et de se tenir informés de la vie de l’association, faire connaître d’autres organismes...

3°) Promouvoir la recherche scientifique et participer à son financement

CSC s’efforce de tenir un budget “ recherche ”. En fonction de l’importance des dons reçus, un appel d’offres est envoyé auprès d’instituts de recherche travaillant sur les ataxies cérébelleuses héréditaires ou non.

Sur le plan thérapeutique, il n’existe pas (encore) de traitement curatif:

Outre les conseils des médecins de chaque individu, les conseils de CSC sont basés sur les expériences de chacun et varient beaucoup selon la gravité des évolutions... La kinésithérapie et certaines vitamines sont les aides qui reviennent le plus souvent. D’autres médicaments ne sont pas toujours bien supportés. Des essais ont été faits dans différents pays qui ont donné pour l’instant ces mêmes résultats.

• La recherche de médicaments : quelles que soient les origines des syndromes cérébelleux, CSC, avec le soutien d’autres associations, espère bien intéresser les industriels à chercher de nouvelles molécules depuis que la loi sur les médicaments orphelins est passée. Certains laboratoires orientent leur recherche de médicaments à partir de déductions scientifiques hâtives mais qui permettent d’espérer,

• La thérapie cellulaire : de grands espoirs nouveaux sont fondés sur des expériences avancées en laboratoires. Des cellules cérébrales dites “ souches non différenciées ” ont été identifiées ou isolées. Elles sont susceptibles en se développant, de se transformer entre autre en n’importe quel type de cellule cérébrale adulte, tels les neurones...

• La thérapie génique : L’Association Française contre les Myopathies nous a appris qu’il est possible de prétendre à des gènes médicaments à plus ou moins long terme à partir du moment où le gène responsable d’une ataxie est identifié.

La recherche fondamentale :

Les gènes de nombreuses ataxies cérébelleuses héréditaires sont maintenant localisés ou identifiés et la découverte de nouveaux gènes se produit de plus en plus régulièrement. Il convient maintenant de comprendre par quels mécanismes les mutations de ces gènes provoquent une atteinte cérébelleuse ; cette connaissance pourrait conduire à de nouvelles approches thérapeutiques.

**Le Conseil Scientifique
(Ordre alphabétique)**

Pr. Bernard BUSSEL, rééducation neurologique, GARCHES

Pr. Patrick CALVAS, généticien, TOULOUSE

Pr. Alain DESTEE, neurologue, LILLE

Dr. Alexandra DÜRR, neuro-généticienne, PARIS

Pr. Charles DUYCKAERTS, neuro-pathologiste, biologiste, PARIS

Dr. Marcela GARGIULO, psychologue, PARIS

Dr. Jérôme HONNORAT, neurologue, LYON

Dr. Michel KOENIG, généticien, ILLKIRCH

Pr. Gilles LYON, neuro-pédiatre, PARIS



Sommaire