L’ataxie – support théorique

L'ataxie est un trouble neurologique complexe, affectant la coordination des mouvements impliquant une dysarthrie, des troubles oculomoteurs, posturaux et locomoteurs (1).

1.1 L’ataxie

L'ataxie, issue du grec « ataxia » signifiant désordre, est un trouble neurologique caractérisé par une altération de la coordination des mouvements oculo-moteurs, des membres supérieurs (MS), des membres inférieurs (MI) et du tronc, ainsi qu’une dysarthrie. La plupart de ces symptômes induisent des troubles du contrôle postural et de la marche (2). L’ataxie peut résulter d’une atteinte du cervelet, du tronc cérébral et/ou des voies ascendantes (2).

A ces troubles moteurs connus, s’ajoutent le syndrome cérébelleux vestibulaire et le syndrome cérébelleux cognitif affectif (ou Schmahmann’s syndrome) expliquant les difficultés de régulation des états cognitifs, motivationnels et émotionnels des personnes concernées (8,9).

Les ataxies peuvent être classées en deux grandes catégories :

I) Les ataxies héréditaires ou génétiques ont une prévalence générale de ~2.7–38.35 /100'000 et comprennent l’ataxie de Friedreich (autosomique récessive), d’autres ataxies autosomiques récessives avec une prévalence moyenne de 3.3 /100’000, ainsi que les ataxies spinocérébelleuses (autosomiques dominantes pour la plupart) avec prévalence moyenne de 2.7 /100’000 (3,10) et ;

II) II) les ataxies acquises: soit suite à une sclérose en paques (SEP), 100/100’000, dont 10% à 50% ont des signes d’ataxie ; un accident vasculaire cérébral (AVC), un traumatisme cérébral (TCC), une tumeur, des infections, des carences vitaminiques ou des expositions à des substances toxiques tel que l’alcool, les métaux lourds ou les médicaments (2).

Les ataxies génétiques touchent les hommes et les femmes également (11), contrairement aux ataxies acquises, où ce ratio varie en fonction des atteintes : SEP environ 1 homme pour 4 femmes ; AVC environ 1 homme pour 1.28 femmes (12) ; TCC environ 3 hommes pour 1 femme (13).

Toutes catégories confondues, l'ataxie touche environ 1 personne sur 10 000, prévalence d’une pathologie relativement rare (3). Cependant, son impact sur la qualité de vie et l’employabilité des personnes est considérable, vu qu’elle affecte leur mobilité, leur indépendance et leur capacité à effectuer des activités de la vie quotidienne. Elle augmente leur dépendance au personnel de santé et diminue la qualité de vie de leurs proches dû à l’accroissant de leur charge (14). Finalement, elle augmente leur risque de mortalité (15). Le coût annuel moyen par patient a, lui, été estimé à 18’776 euros en 2014 (4). L’impact psycho-socio-économique de cette atteinte justifie l’intérêt scientifique, notamment en termes d’efficacité de traitement et d’évaluation adéquate.

1.2 Les traitements

Les traitements curatifs efficaces sont, quant à eux, rares, voire inexistants pour la plupart des ataxies génétiques. Seuls quelques médicaments, tels que le Riluzole et la 4-Aminopyridine, peuvent peut-être ralentir légèrement la progression de la maladie ou l'expression des symptômes (16). Un précurseur du Riluzole, le Triluzole est actuellement en cours d'évaluation dans le cadre d'essais de phase III (17,18). La prise en charge médicale des ataxies acquises se concentre, elle, sur le traitement de la cause sous-jacente (5).

Les autres options thérapeutiques non-pharmacologiques sont, tant pour les ataxies acquises que génétiques, la rééducation symptomatique et multidisciplinaire comprenant de l'ergothérapie et de la physiothérapie intensive, et, si disponible, la stimulation magnétique transcrânienne (5,19–24). Même si l'effet de ces prises en charge repose essentiellement sur l'intensité et la répétition de gestes fonctionnels et d'exercices d'équilibre, le potentiel de l'entrainement par jeux vidéo interactifs, a été souligné pour améliorer les capacités motrices des patients, même à des stades avancés (20,25,26). Les approches des professionnels de santé sont tant restauratives que compensatoires (2). Des aides compensatoires comme la décomposition du mouvement, l'utilisation d'indices auditifs et visuels, des résistances viscoélastiques, des adaptations informatiques pour la vitesse de déplacement de la souris, des aides de marche avec ou sans lestage permettent de maintenir ou exécuter une activité importante pour le patient (2). L'approche restaurative se concentre sur la répétition de mouvements spécifiques avec ou sans biofeedback, de mouvements fonctionnels et d'exercices de contrôle postural dans différents environnements et situations (24,27). En effet, classiquement, la thérapie physique se concentre sur l'amélioration du contrôle postural et de la marche et inclut du (re-)conditionnement physique, des exercices d'amplitude articulaire, du renforcement musculaire, des exercices d'équilibre statique et dynamique dans différentes positions (genou redressé, à quatre pattes, en chevalier servant), de la mobilisation du rachis et de la marche en intérieur et extérieur. L'ergothérapie vise à améliorer les activités de la vie quotidienne, telle la toilette, l'habillage, l'écriture, l'alimentation, et comprend aussi des exercices d'équilibre et de coordination (19).

Néanmoins, l'ataxie reste le symptôme neurologique le plus résistant au traitement. En effet, le cervelet étant impliqué dans l'apprentissage moteur, notamment dans l'apprentissage moteur basé sur l'erreur et l'adaptation, les personnes atteintes peuvent présenter des troubles importants de l'apprentissage de compétences motrices simples et complexes (2).

Par conséquent, il est nécessaire de disposer d'outils d'évaluation de l'ataxie non seulement valides et fiables, mais aussi sensibles au changement. Habituellement l'évaluation du syndrome moteur cérébelleux comporte cinq points cardinaux : la marche et l'équilibre, la coordination des membres supérieurs, la coordination des membres inférieurs, la clarté d'élocution et le contrôle des mouvements oculo-moteurs (28).

1.3 Les échelles d’évaluation de l’ataxie

Une récente revue de la littérature a évalué 14 instruments et retenu la Friedreich's Ataxia Rating Scale (FARS), l’International Cooperative Ataxia Rating Scale (ICARS) et la Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA) comme échelles recommandées pour évaluer l’ataxie, abstraction faite d’échelles spécifiques aux atteintes, telle que l’Unified Multiple System Atrophy Rating Scale (29). Cependant, les quatre échelles les plus utilisées et étudiées pour l'évaluation de l'ataxie sont la SARA, l’ICARS, la FARS et la Brief Ataxia Rating Scale (BARS) (6,14,28,30–34). Ces échelles comprennent une évaluation des signes, des symptômes et des répercussions de l'ataxie cérébelleuse sur les activités et fournissent un score, dit clinique (28). En outre, à l’origine développées par des cliniciens, elles ont été confirmées comme des échelles reflétant l'expérience des patients concernant le syndrome de l'ataxie motrice cérébelleuse. En effet, une étude récente a permis de valider le lien entre les symptômes spontanément reportés par les patient.es et leurs proches et les concepts mesurés par ces échelles (28).

La SARA est l'échelle la plus utilisée en clinique et en recherche par les neurologues et les thérapeutes à l'échelle mondiale (35,36). Elle a été préférée à l’ICARS car elle revêt des qualités clinimétriques similaires : excellente validité et fiabilité, sans effet plancher et plafond ; mais est plus courte à faire passer.

Elle comporte 8 items évaluant différents aspects de l'ataxie, dont la marche, l'équilibre, la coordination des membres supérieurs et inférieurs et l'articulation. La cotation de chaque item sur une échelle ordinale aboutit à un score total s’étendant de 0 (absence d'ataxie) à 40 (ataxie sévère). Développé en 2006 sur une population de personnes atteintes d’ataxie spino-cérébelleuse (6), la SARA a ensuite été validée sur plusieurs populations (AVC, ataxie de Friedreich, SEP et récemment dans les troubles du stockage lysosomal) (30,36–41). Elle présente une fiabilité élevée : inter-évaluateur (ICC : 0.921-0.98), intra-évaluateur (ICC : 0.952-0.99), test-retest (ICC : 0.90), ainsi qu'une cohérence interne adéquate (valeurs différentes selon les populations, coefficient α Cronbach : 0.89-0.97) (6,30,31,39,40). Les corrélations suivantes ont été relevées pour les différentes populations : pour la SEP (Exapanded Disability Status Scale : rho : 0.557) (30), pour l’ataxie de Friedreich (FARS : r =0.938) (39), toutes les ataxies (Barthel : r= - 0.63) (40), AVC (Barthel : r = - 0.792) (37). En ce qui concerne la sensibilité au changement, pour les troubles du stockage lysosomal, une aire sous la courbe (AUC) de 0.82 et un changement de 1 point est à considérer pour une amélioration cliniquement significative (41). Pour les ataxies spino-cérebelleuses, le SRM pour la SARA est de 0.50 et la variation annuelle moyenne du score est de 1.38/40 ±2.8 SD (31).

1.4 Références bibliographiques

1. Fogel BL. Autosomal-recessive cerebellar ataxias. Handb Clin Neurol. 2018;147:187–209.
2. Marsden J, Harris C. Cerebellar ataxia: pathophysiology and rehabilitation. Clin Rehabil. 2011 03/01/2011;25(3):195–216.
3. Ruano L, Melo C, Silva MC, Coutinho P. The global epidemiology of hereditary ataxia and spastic paraplegia: a systematic review of prevalence studies. Neuroepidemiology. 2014;42(3):174–83.
4. López-Bastida J, Perestelo-Pérez L, Montón-Alvarez F, Serrano-Aguilar P. Social economic costs and health-related quality of life in patients with degenerative cerebellar ataxia in Spain. Mov Disord Off J Mov Disord Soc. 2008 Jan 30;23(2):212–7.
5. Zesiewicz TA, Wilmot G, Kuo SH, Perlman S, Greenstein PE, Ying SH, et al. Comprehensive systematic review summary: Treatment of cerebellar motor dysfunction and ataxia. Neurology. 2018 Mar 6;90(10):464–71.
6. Schmitz-Hübsch T, du Montcel ST, Baliko L, Berciano J, Boesch S, Depondt C, et al. Scale for the assessment and rating of ataxia: development of a new clinical scale. Neurology. 2006 Jun 13;66(11):1717–20.
7. Maas RPPWM, van de Warrenburg BPC. Exploring the clinical meaningfulness of the Scale for the Assessment and Rating of Ataxia: A comparison of patient and physician perspectives at the item level. Parkinsonism Relat Disord. 2021 Oct 1;91:37–41.
8. Schmahmann JD, Sherman JC. The cerebellar cognitive affective syndrome. Brain. 1998 Apr 1;121(4):561–79.
9. Rudolph S, Badura A, Lutzu S, Pathak SS, Thieme A, Verpeut JL, et al. Cognitive-Affective Functions of the Cerebellum. J Neurosci. 2023 Nov 8;43(45):7554–64.
10. Lin CC, Ashizawa T, Kuo SH. Collaborative Efforts for Spinocerebellar Ataxia Research in the United States: CRC-SCA and READISCA. Front Neurol. 2020;11:902.
11. Perlman S. Evaluation and Management of Ataxic Disorders: An Overview for Physicians. Minneap MN Natl Ataxia Found. 2007;
12. Petrea RE, Beiser AS, Seshadri S, Kelly-Hayes M, Kase CS, Wolf PA. Gender Differences in Stroke Incidence and Poststroke Disability in the Framingham Heart Study. Stroke. 2009 Apr;40(4):1032–7.
13. Chase S, Ratcliff G, Vernich L, Al-Sukhni E, Yasseen B, Colantonio A. Preventive Health Practices and Behavioral Risk Factors in Women Surviving Traumatic Brain Injury. Health Care Women Int. 2012 Jul 1;33(7):631–45.
14. Potashman M, Popoff E, Powell L, Beiner M, Mackenzie A, Coric V, et al. Psychometric Validation of the Modified-functional Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (P7-3.018). Neurology. 2024 Apr 14;102(17_supplement_1):2456.
15. Diallo A, Jacobi H, Cook A, Labrum R, Durr A, Brice A, et al. Survival in patients with spinocerebellar ataxia types 1, 2, 3, and 6 (EUROSCA): a longitudinal cohort study. Lancet Neurol. 2018 Apr 1;17(4):327–34.
16. Romano S, Romano C, Morena E, Troili F, Suppiej A, Salvetti M, et al. Riluzole in Progressive Cerebellar Ataxias. In: Soong B wen, Manto M, Brice A, Pulst SM, editors. Trials for Cerebellar Ataxias: From Cellular Models to Human Therapies [Internet]. Cham: Springer International Publishing; 2023 [cited 2024 Dec 23]. p. 395–401. Available from: https://doi.org/10.1007/978-3-031-24345-5_14
17. Beiner M, Oikonomou E, L'Italien G, Khera R, Potashman M, Schmahmann J, et al. Automated Video-based Characterization of Movement Quality in a Phase III Clinical Trial of Troriluzole in Subjects with Spinocerebellar Ataxia (P6-3.014). Neurology. 2024 Apr 14;102(17_supplement_1):3479.
18. L'Italien GJ, Oikonomou EK, Khera R, Potashman MH, Beiner MW, Maclaine GDH, et al. Video-Based Kinematic Analysis of Movement Quality in a Phase 3 Clinical Trial of Troriluzole in Adults with Spinocerebellar Ataxia: A Post Hoc Analysis. Neurol Ther. 2024 Aug 1;13(4):1287–301.
19. Miyai I, Ito M, Hattori N, Mihara M, Hatakenaka M, Yagura H, et al. Cerebellar ataxia rehabilitation trial in degenerative cerebellar diseases. Neurorehabil Neural Repair. 2012 Jun;26(5):515–22.
20. Ilg W, Synofzik M, Brötz D, Burkard S, Giese MA, Schöls L. Intensive coordinative training improves motor performance in degenerative cerebellar disease. Neurology. 2009 Dec 1;73(22):1823–30.
21. Ilg W, Brötz D, Burkard S, Giese MA, Schöls L, Synofzik M. Long-term effects of coordinative training in degenerative cerebellar disease. Mov Disord Off J Mov Disord Soc. 2010 Oct 15;25(13):2239–46.
22. Ilg W, Bastian AJ, Boesch S, Burciu RG, Celnik P, Claaßen J, et al. Consensus paper: management of degenerative cerebellar disorders. Cerebellum Lond Engl. 2014 Apr;13(2):248–68.
23. Ilg W, Timmann D. Gait ataxia--specific cerebellar influences and their rehabilitation. Mov Disord Off J Mov Disord Soc. 2013 Sep 15;28(11):1566–75.
24. Synofzik M, Ilg W. Motor training in degenerative spinocerebellar disease: ataxia-specific improvements by intensive physiotherapy and exergames. BioMed Res Int. 2014;2014:583507.

25. Ilg W, Schatton C, Schicks J, Giese MA, Schöls L, Synofzik M. Video game-based coordinative training improves ataxia in children with degenerative ataxia. Neurology. 2012 Nov 13;79(20):2056–60.
26. Lanza G, Casabona JA, Bellomo M, Cantone M, Fisicaro F, Bella R, et al. Update on intensive motor training in spinocerebellar ataxia: time to move a step forward? J Int Med Res. 2020 Feb;48(2):300060519854626.
27. Marquer A, Barbieri G, Pérennou D. The assessment and treatment of postural disorders in cerebellar ataxia: a systematic review. Ann Phys Rehabil Med. 2014 Mar;57(2):67–78.
28. Potashman MH, Mize ML, Beiner MW, Pierce S, Coric V, Schmahmann JD. Ataxia Rating Scales Reflect Patient Experience: an Examination of the Relationship Between Clinician Assessments of Cerebellar Ataxia and Patient-Reported Outcomes. The Cerebellum. 2023 Dec 1;22(6):1257–73.
29. Perez-Lloret S, Van de Warrenburg B, Rossi M, Rodríguez-Blázquez C, Zesiewicz T, Saute JA, et al. Assessment of ataxia rating scales and cerebellar functional tests: critique and recommendations. Mov Disord. 2021;36(2):283–97.
30. Salcı Y, Fil A, Keklicek H, Çetin B, Armutlu K, Dolgun A, et al. Validity and reliability of the International Cooperative Ataxia Rating Scale (ICARS) and the Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA) in multiple sclerosis patients with ataxia. Mult Scler Relat Disord. 2017 Nov;18:135–40.
31. Schmitz-Hübsch T, Fimmers R, Rakowicz M, Rola R, Zdzienicka E, Fancellu R, et al. Responsiveness of different rating instruments in spinocerebellar ataxia patients. Neurology. 2010 Feb 23;74(8):678–84.
32. Schmitz-Hübsch T, Tezenas du Montcel S, Baliko L, Boesch S, Bonato S, Fancellu R, et al. Reliability and validity of the International Cooperative Ataxia Rating Scale: a study in 156 spinocerebellar ataxia patients. Mov Disord Off J Mov Disord Soc. 2006 May;21(5):699–704.
33. Storey E, Tuck K, Hester R, Hughes A, Churchyard A. Inter-rater reliability of the International Cooperative Ataxia Rating Scale (ICARS). Mov Disord Off J Mov Disord Soc. 2004 Feb;19(2):190–2.
34. Trouillas P, Takayanagi T, Hallett M, Currier RD, Subramony SH, Wessel K, et al. International Cooperative Ataxia Rating Scale for pharmacological assessment of the cerebellar syndrome. J Neurol Sci. 1997 Feb 12;145(2):205–11.
35. Potashman M, Rudell K, Pavisic I, Suminski N, Doma R, Heinrich M, et al. Content Validity of the Modified Functional Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (f-SARA) Instrument in Spinocerebellar Ataxia. The Cerebellum. 2024 Oct 1;23(5):2012–27.
36. Saute JAM, Donis KC, Serrano-Munuera C, Genis D, Ramirez LT, Mazzetti P, et al. Ataxia Rating Scales—Psychometric Profiles, Natural History and Their Application in Clinical Trials. The Cerebellum. 2012 Jun 1;11(2):488–504.
37. Kim BR, Lim JH, Lee SA, Park S, Koh SE, Lee IS, et al. Usefulness of the Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA) in Ataxic Stroke Patients. Ann Rehabil Med. 2011 Dec;35(6):772–80.
38. Porcu L, Fichera M, Nanetti L, Rulli E, Giunti P, Parkinson MH, et al. Longitudinal changes of SARA scale in Friedreich ataxia: Strong influence of baseline score and age at onset. Ann Clin Transl Neurol. 2023 Aug 28;10(11):2000–12.
39. Bürk K, Schulz SR, Schulz JB. Monitoring progression in Friedreich ataxia (FRDA): the use of clinical scales. J Neurochem. 2013;126:118–24.
40. Weyer A, Abele M, Schmitz-Hübsch T, Schoch B, Frings M, Timmann D, et al. Reliability and validity of the scale for the assessment and rating of ataxia: a study in 64 ataxia patients. Mov Disord Off J Mov Disord Soc. 2007;22(11):1633–7.
41. Park J, Bremova-Ertl T, Brands M, Foltan T, Gautschi M, Gissen P, et al. Assessment of the reliability, responsiveness, and meaningfulness of the scale for the assessment and rating of ataxia (SARA) for lysosomal storage disorders. J Neurol. 2024 Oct 1;271(10):6888–902.