

L'ataxie de Charlevoix-Saguenay (ARSACS)

Quels sont les symptômes de l'ARSACS ? Comment la maladie évolue-t-elle ?

L'ARSACS touche la moelle épinière et les nerfs périphériques ; les autres organes du corps ne sont pas atteints par la maladie. La sévérité des symptômes varie légèrement d'une personne à l'autre à l'intérieur de groupes d'âges spécifiques. En général, aucune douleur physique n'est causée directement par la maladie.

Qu'est-ce que l'ataxie de Charlevoix- Saguenay (ARSACS) ?

L'ataxie récessive spastique autosomique de Charlevoix-Saguenay (ARSACS) est une maladie neurologique, évolutive et héréditaire, propre aux personnes originaires des régions du Saguenay-Lac-St-Jean (SLSJ) et de Charlevoix, ainsi qu'aux personnes dont les ancêtres sont issus de ces régions. Elle se traduit par une dégénérescence de la moelle épinière, accompagnée d'une atteinte progressive des nerfs périphériques.

L'ARSACS atteint également les hommes et les femmes. Environ 250 personnes sont atteintes de cette maladie dans les régions du SLSJ et de Charlevoix. Une (1) personne sur 22 est par ailleurs porteuse du gène de l'ARSACS dans ces régions.

Habituellement, les symptômes sont observés en bas âge, lorsque l'enfant marche de façon autonome. L'enfant atteint a tendance à tomber plus fréquemment, en raison d'un manque d'équilibre et parfois de raideur dans les jambes, ce qui amène les parents à consulter. Jusqu'à l'adolescence, les symptômes sont en général plutôt légers. La maladie peut même passer inaperçue chez certains enfants. Des chutes fréquentes, une démarche non coordonnée (ataxie), une difficulté dans l'exécution des travaux manuels et de l'écriture sont souvent rencontrés à l'âge scolaire. Des difficultés à prononcer les mots (dysarthrie) sont aussi présents chez certains enfants. Les enfants atteints de l'ARSACS éprouvent de la difficulté à pratiquer des sports comme la bicyclette, le patinage ou le ski.

A l'adolescence, le jeune éprouve de plus en plus de difficulté à marcher et ses habiletés manuelles décroissent. Une raideur dans les jambes s'ajoute souvent aux problèmes d'équilibre à la marche.

Le jeune adulte doit souvent utiliser une canne pour ses déplacements, ou prendre appui sur des mains courantes. Il présente souvent une déformation des pieds (pieds creux) et des mains. Il peut cependant poursuivre des études ou entamer une carrière ne nécessitant pas une station debout prolongée ou une grande dextérité manuelle. La plupart des personnes atteintes peuvent conduire une automobile pendant plusieurs années. Une adaptation du véhicule est

parfois nécessaire. A ce stade de la maladie, les symptômes peuvent ressembler à ceux d'une personne en état d'ébriété et une carte d'attestation médicale de la maladie peut être utile pour éviter des ennuis ou préjudices à la personne.

L'adulte utilise en général un fauteuil roulant manuel vers la trentaine pour ses déplacements à l'extérieur du domicile. Il a besoin d'équipements spécialisés pour l'aider à prendre sa douche ou son bain ou pour se relever de la toilette. La majorité des adultes sont suffisamment autonomes pour vivre seuls mais peuvent avoir besoin d'aide pour l'entretien ménager et la préparation des repas. Certains adultes éprouvent de la difficulté à contrôler leur vessie et plus rarement leur intestin. La majorité ne présente toutefois pas de problèmes d'incontinence.

La personne plus âgée (entre 55 et 70 ans) se déplace en fauteuil roulant manuel ou motorisé. Elle a besoin d'aide pour effectuer ses transferts d'un endroit à l'autre. La personne âgée présente souvent une sévère dysarthrie. Elle a besoin d'aide pour ses soins d'hygiène personnelle, pour l'entretien ménager et les repas.

L'ARSACS est une maladie qui évolue lentement et qui peut parfois rester stable pendant quelques années. L'ARSACS ne cause pas de retard intellectuel. L'espérance de vie des personnes atteintes est légèrement diminuée.

Quelle est la cause de l'ARSACS ?

L'ARSACS est causée par un gène défectueux situé sur le chromosome 13. Il s'agit d'un gène autosomique récessif. Ce gène est dit autosomique par ce qu'il est situé sur l'une de nos 22 paires de chromosomes qui déterminent nos caractéristiques individuelles à l'exception de notre sexe. Le gène de l'ARSACS est récessif : pour avoir un enfant atteint de la maladie, il faut que les deux (2) parents soient porteurs du gène de l'ARSACS ; lorsque les deux (2) parents sont porteurs, leur risque d'avoir un enfant atteint est de 1 sur 4 (25%) à chaque grossesse. Les porteurs du gène de l'ARSACS ne présentent aucun signe de la maladie. Une (1) personne sur 22 dans les populations du SLSJ et de Charlevoix porte le gène de l'ARSACS et risque de le transmettre à ses descendants. La très grande majorité de ces personnes ignorent ce statut de " porteur ".

Le gène de L'ARSACS a été découvert par une équipe de chercheurs québécois en l'an 2000. Deux modifications ou mutations du gène ont été identifiées et elles se retrouvent chez 96,3% des cas ; ces mutations peuvent être décelées par analyse génétique, suite à une simple prise de sang. Une faible proportion des porteurs du gène (3,7%) ont une mutation qui ne peut encore être détectée par les analyses génétiques.

Quels sont les risques d'avoir un enfant atteint ?

Lorsque les parents sont tous les deux porteurs du gène de l'ARSACS, à chaque grossesse :

- Le risque que l'enfant soit atteint est de 1 sur 4 (25%);
- Le risque que l'enfant soit porteur du gène de l'ARSACS est de 2 sur 4 (50%) ;
- Le risque que l'enfant ne soit ni atteint ni porteur est de 1 sur 4 (25%).

Comment savoir si je suis porteur du gène de l'ARSACS ?

Les parents d'une personne atteinte de l'ARSACS sont obligatoirement porteurs. Le statut de porteur du gène de l'ARSACS peut être vérifié par une analyse génétique. Ce test est offert aux membres des familles touchées par la maladie ainsi qu'à leurs conjoints. Il est possible que ce test soit éventuellement offert aux populations ayant un risque élevé d'être porteuses du gène de l'ARSACS.

Lorsqu'une personne atteinte d'ARSACS a des enfants :

- Si son partenaire est lui aussi atteint d'ARSACS, tous leurs enfants seront atteints de la maladie.
- Si son partenaire n'est pas atteint mais qu'il est porteur du gène de l'ARSACS, leur risqué d'avoir un enfant atteint sera de 1 sur 2 (50%) à chaque grossesse.
- Si son partenaire n'est ni atteint, ni porteur du gène, tous leurs enfants seront porteurs du gène mais ils ne seront pas atteints de la maladie.

Si vous avez une histoire familiale de l'ARSACS, vous pouvez consulter un généticien ou un conseiller en génétique. Ces professionnels de la santé pourront estimer votre risque d'avoir un enfant atteint de l'ARSACS, vous offrir un test génétique ou discuter des choix qui s'offrent à vous en matière de planification familiale.

La réadaptation physique à différentes étapes de la vie:

Dès le diagnostic, l'enfant est évalué en physiothérapie afin de mesurer sa mobilité articulaire, d'évaluer les changements de position, sa capacité à marcher ainsi que les habiletés dans les activités de motricité globale (saut, course, escaliers, etc). Un suivi régulier ou de contrôle est proposé à l'enfant selon ses besoins, avec un programme d'activités à domicile. Le programme enseigné a pour but d'améliorer ou de maintenir l'amplitude des mouvements, la coordination et l'équilibre.

A l'adolescence et au début de l'âge adulte, le physiothérapeute continuera de le conseiller. Si une orthèse ou un appareil pour aider à la marche s'avère nécessaire, celui-ci pourra lui suggérer l'équipement requis. Tout au long du suivi, le physiothérapeute pourra aussi l'orienter vers des activités récréatives offertes dans la communauté.

L'enfant est aussi évalué en ergothérapie dès le diagnostic. L'intervention de l'ergothérapeute a pour but de favoriser le développement moteur fin et l'acquisition des habiletés préscolaires, et de diminuer l'impact de la maladie sur les habitudes de vie. Les enfants et les adolescents atteints de l'ARSACS fréquentent l'école régulière. Dans plusieurs cas, ils doivent utiliser le transport scolaire adapté. Les cours d'éducation physique doivent être adaptés dès l'école primaire. L'ergothérapeute ainsi que le physiothérapeute sont donc disponibles auprès des intervenants de la garderie et du milieu scolaire en support à l'intégration de ces enfants.

Chez l'adulte, l'ergothérapeute évalue les besoins en équipements spécialisés pouvant faciliter les déplacements et les activités de la vie courante : fauteuil roulant, quadri porteur, équipements de salle de bain, etc. Il effectue les démarches auprès des divers programmes gouvernementaux ou autres pour le financement éventuel de ces différents équipements. L'ergothérapeute évalue aussi la conduite automobile, effectue les recommandations d'adaptation du véhicule automobile et du domicile lorsque nécessaire.

Comment fait-on le diagnostic de l'ARSACS ?

La maladie est diagnostiquée habituellement vers l'âge de 2 à 5 ans ; un examen neurologique, certains examens neurophysiologiques et une analyse génétique sont nécessaires pour faire le diagnostic de l'ARSACS. Le neurologue est le médecin spécialiste qui pose habituellement ce diagnostic. Si les parents sont tous deux porteurs du gène de la maladie, l'ARSACS peut aussi être diagnostiquée chez le fœtus pendant la grossesse par une analyse génétique qui est faite à partir de cellules fœtales obtenues soit par une biopsie du chorion, soit par une amniocentèse.

Comment traite-t-on la maladie ?

Actuellement, il n'y a pas de traitement capable de guérir les personnes atteintes d'ARSACS. Toutefois, plusieurs professionnels de la santé qui travaillent en équipe peuvent aider les personnes atteintes à maintenir et à améliorer leurs capacités physiques. Ces professionnels travaillent dans les domaines suivants : la réadaptation physique (ergothérapeute et physiothérapeute), la médecine (neurologue et orthopédiste), les soins infirmiers et le conseil génétique. Ils oeuvrent fréquemment à l'intérieur d'une clinique spécialisée dans le suivi des personnes atteintes de maladies neuromusculaires.

La personne atteinte consulte aussi le neurologue. Certains médicaments prescrits par ce médecin peuvent réduire la spasticité ou rigidité au niveau des jambes ou prévenir l'incontinence. Le neurologue répond aux questions des parents ou des personnes atteintes concernant l'évolution de la maladie.

L'orthopédiste évalue aussi la personne atteinte. Il peut retarder et diminuer certaines déformations des pieds par la prescription du port d'orthèses, par des séries de plâtres ou encore par la chirurgie. Les allongements de tendons d'Achille et la fixation de la cheville (arthrodèse) sont les principales chirurgies visant à faciliter la marche et les transferts.

L'infirmière complète l'information sur la maladie, les services et les ressources disponibles. Elle assure le soutien nécessaire à l'adaptation à la maladie, aide aux démarches lorsque requis et assure la liaison entre les différents professionnels de la clinique et ceux des autres services externes (CLSC et autres).

Le conseiller en génétique informe la personne atteinte et les membres de sa famille sur les mécanismes de l'hérédité dans l'ARSACS, les tests de dépistage des porteurs du gène de la maladie et sur les possibilités en matière de planification familiale.

Quels sont les impacts psychologiques de l'ARSACS ?

L'ARSACS pose un défi de taille aux personnes et aux familles qui la vivent. La souffrance morale des parents est parfois importante dès l'annonce du diagnostic. L'enfant d'âge préscolaire prend habituellement peu conscience de sa maladie. Il est alors très important de renforcer les aspects positifs de sa personnalité afin qu'il développe une bonne estime de lui-même.

Les problèmes d'apprentissage à l'école sont retrouvés chez près de 50% des jeunes atteints de l'ARSACS. Plusieurs facteurs peuvent expliquer ces difficultés d'apprentissage. Les jeunes atteints de l'ARSACS manquent parfois de motivation à l'école ; un suivi en psychologie peut aider le jeune à vivre avec cette maladie, à reprendre confiance en lui et à se réinvestir sur le plan scolaire. Une évaluation en neuropsychologie peut faire ressortir des difficultés cognitives et permettre d'y apporter parfois des correctifs.

A l'adolescence, le jeune recherche la normalisation et évite en général de parler de sa maladie. Il peut présenter un certain déni et refuser de côtoyer d'autres jeunes vivant le même problème. L'adolescent peut aussi se sentir rejeté par les jeunes de son âge lors de certaines activités qui exigent de bonnes habiletés physiques. La personne atteinte d'ataxie peut mener une vie sexuelle normale, vivre en couple et avoir des enfants.

Toute sa vie durant, la personne atteinte aura à s'adapter aux changements de sa condition physique avec plus ou moins de difficultés. Plusieurs personnes développeront une grande force morale et une attitude positive face à la vie en général.

Fait-on de la recherche sur l'ARSACS ?

Plusieurs équipes de chercheurs, particulièrement au Québec, s'intéressent à cette maladie. L'identification du gène, appelé SACS, représente une étape importante vers la mise au point d'un éventuel traitement. Ce gène fabrique une protéine, appelée sac sine. Le rôle de cette dernière est encore méconnu mais d'intéressantes hypothèses sont déjà élaborées. Des chercheurs s'intéressent également à mieux comprendre l'évolution de la maladie et à trouver des traitements plus efficaces notamment pour diminuer la raideur au niveau des jambes. Enfin, plusieurs études sont en cours en neuropsychologie pour mieux comprendre les origines des difficultés scolaires des enfants et adolescents atteints d'ARSACS.

Remerciements

La DMC remercie le docteur Jean Mathieu, neurologue et coordonnateur médical de la clinique des maladies neuromusculaires du Saguenay-Lac-Saint-Jean pour la révision du texte, ainsi que les différents intervenants de cette clinique qui ont participé à sa rédaction. Merci aussi à madame Claude Prévost, conseillère en génétique du Complexe Hospitalier de la Sagamie et consultante à la clinique des maladies neuromusculaires, pour sa précieuse collaboration. L'expertise de ces professionnels par rapport à l'ARSACS est reconnue partout au Québec et dans le monde; l'DMC leur rend hommage, au nom de toutes les personnes touchées par la maladie.

Comment puis-je aider?

Dystrophie musculaire Canada organise des campagnes de financement à longueur d'année pour soutenir ses divers programmes. Vos dons aideront DMC à fournir les fonds nécessaires au soutien des personnes vivant avec une maladie neuromusculaire et à financer la recherche médicale et les efforts de sensibilisation indispensables à la lutte contre les maladies neuromusculaires. Vos dons sont précieux et vous pouvez les envoyer à notre bureau national ou au bureau de Dystrophie musculaire Canada indiqué ci-dessous.

Pour les populations les plus touchées par la maladie, quelles sont les principales ressources qui s'offrent aux personnes atteintes et à leurs familles ?

Clinique des maladies neuromusculaires du Saguenay-Lac-Saint-Jean Carrefour de la Santé de Jonquière 2230, rue de l'Hôpital, C.P. 15 Jonquière, QC G7X 7X2 (418) 695-777

Clinique des maladies neuromusculaires de Charlevoix Centre Hospitalier de Charlevoix 74, rue Ambroise-Fafard Baie Saint-Paul, QC G3Z 2J6 (418) 435-5150, poste 2086 et 2087

Bureau régional de Dystrophie Musculaire Canadienne (DMC) 2230, rue de l'Hôpital, C.P. 15, Jonquière, QC G7X 7X2 (418) 695-7760

Service de conseil génétique Complexe Hospitalier de la Sagamie 305, rue Saint-Vallier, C.P. 67 Chicoutimi, QC G7H 5H6 (418) 541-1234, poste 2153 ou 2081

Bureau provincial de DMC 1425, boul. René-Lévesque Ouest, bureau 506 Montréal, QC H3G 1T7 (514) 393-3522 Site Internet pour tous les bureaux de DMC: www.muscle.ca

Tous les feuillets d'information de DMC sont disponibles sur notre site Internet : www.muscle.ca

This information sheet is also available in English

© Dystrophie musculaire Canada 10/07