



C e n t r e
h o s p i t a l i e r
i n t e r c o m m u n a l
d e s v a l l é e s
d e l ' A r i è g e



10^e JOURNÉE
PÉDIATRIQUE
D'ARIEGE 2025



Ataxie de l'enfant

Dr BENMAOUCHE . S

- Terme qui viens du grec : Taxis = Ordre ===== > Manque d'ordre.
- Trouble de la coordination des mouvements **volontaires** et de l'**équilibre** (+/- associés à des mouvements et des postures compensatoires)
- Non lié à une atteinte de la force musculaire mais à un défaut de coordination du jeu musculaire

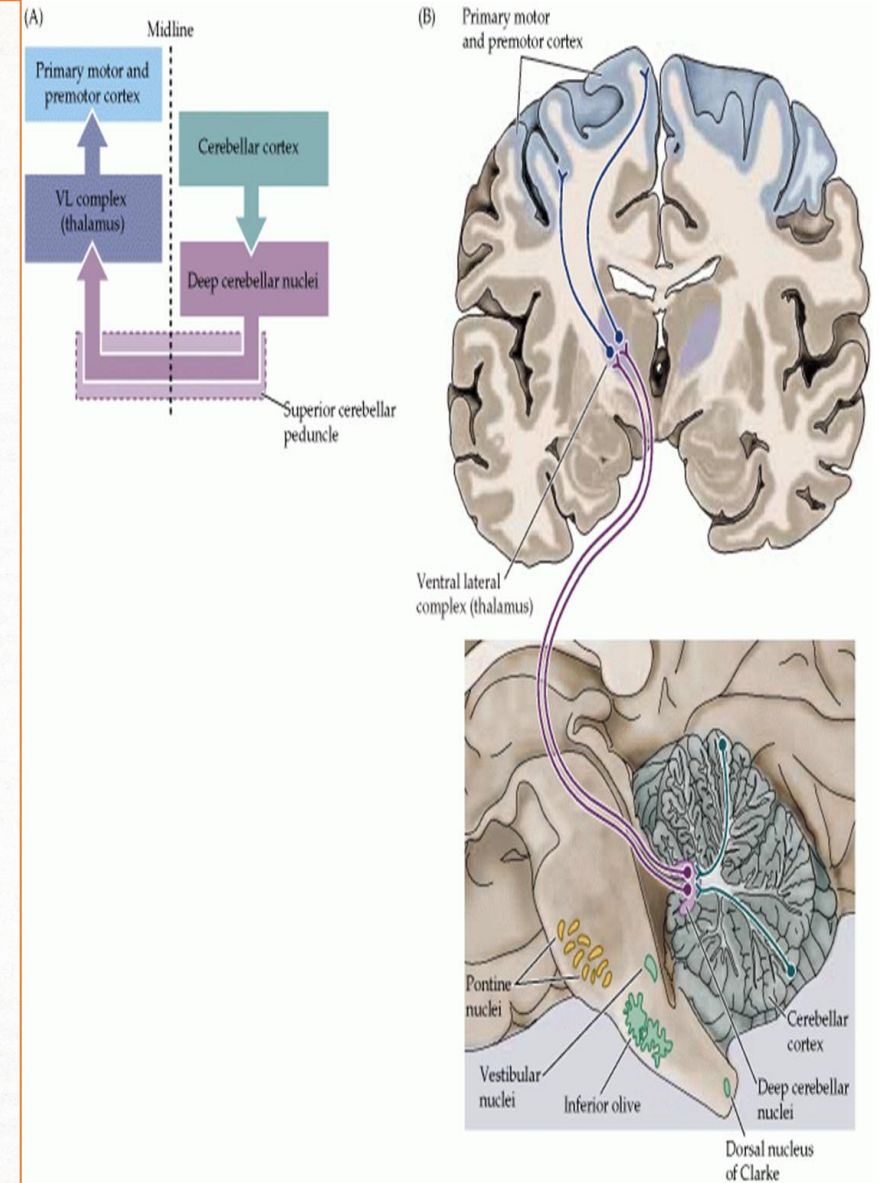
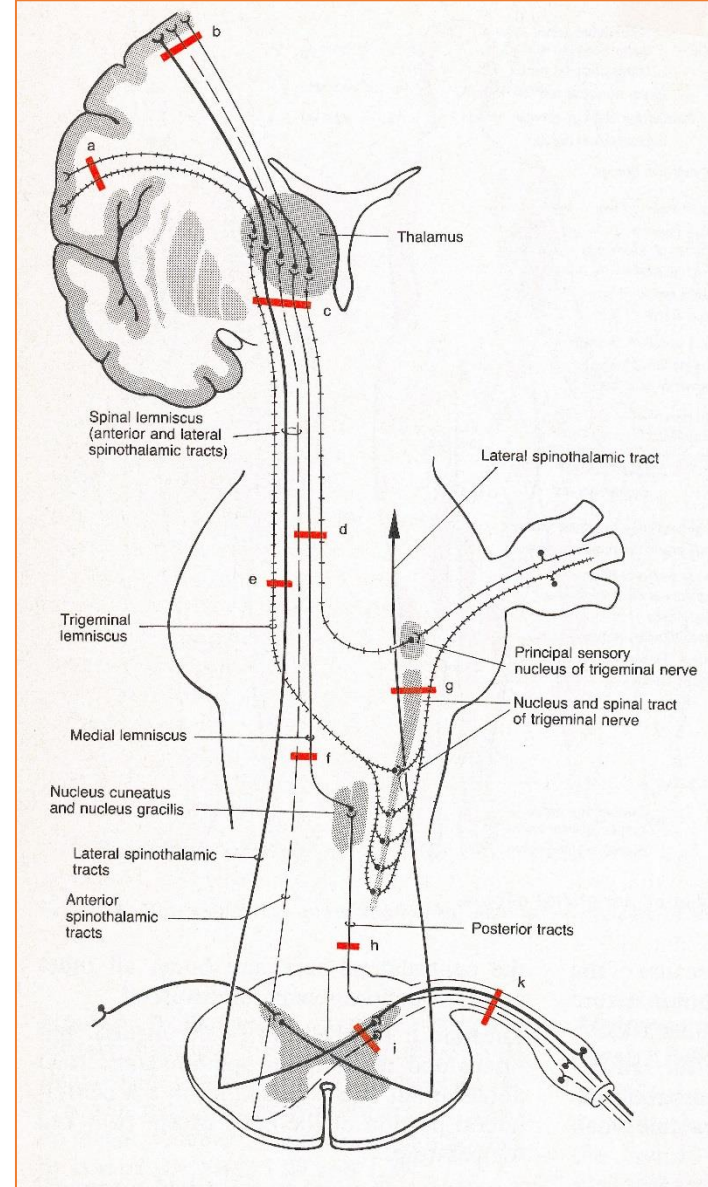
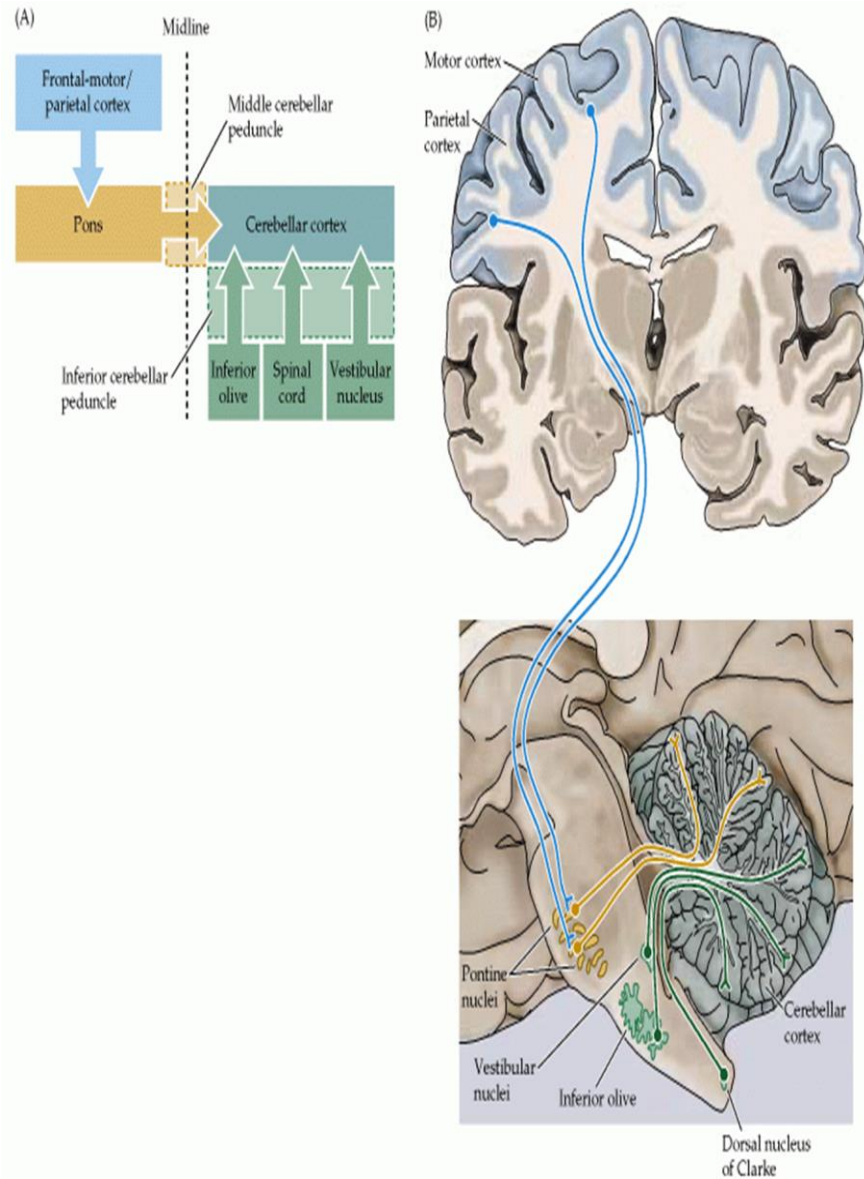
Trouble du tonus et de la posture

- C'est une plainte non localisée
- On pense souvent que l'ataxie est une maladie cérébelleuse, mais elle peut en réalité être due à un dysfonctionnement de n'importe quelle partie du système nerveux ou, occasionnellement, à des mécanismes non neurologiques

Ce qui n'est pas une ataxie:

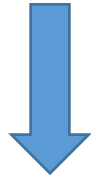
- Déficit moteur, paralysie ou parésie
- Apraxie
- Mouvements anormaux (tremblements, mouvements choréiques, etc.).

Rappels anatomiques



Approche diagnostique

**Classification
anatomique**



**-Cérébelleuse
-Vestibulaire
-Proprioceptive**

**Classification
clinique
mode évolutif**



**-Aigue
-Episodique
-Chronique**

Ataxie cérébelleuse

- Par atteinte du cervelet et /ou voies cérébelleuses
- Troubles pas ou peu aggravés par l'occlusion des yeux (Romberg négatif)

→ Ataxie :

- Ataxie statique
- Ataxie locomotrice
- Ataxie cinétique

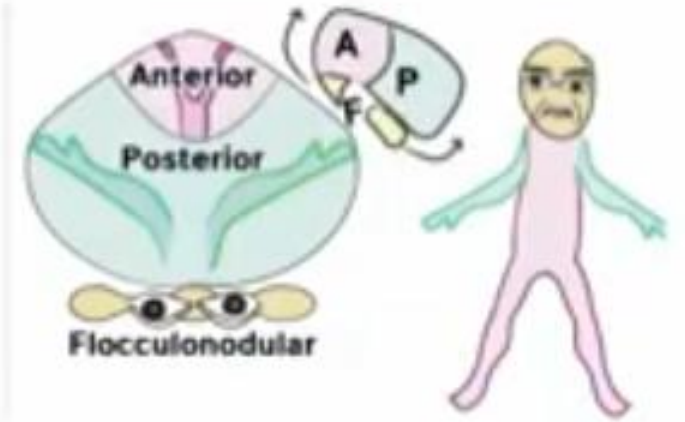
→ Signes associés

Ataxie statique (posturale)

→ Assis: ataxie du tronc (oscillations)

→ Debout :

- Augmentation du polygone de sustentation
- Oscillations autour de la position d'équilibre
- Danse des tendons



Ataxie cérébelleuse

Par atteinte du cervelet et / ou voies cérébelleuses
Troubles pas ou peu aggravés par l'occlusion des yeux
(Romberg négatif)

Ataxie locomotrice

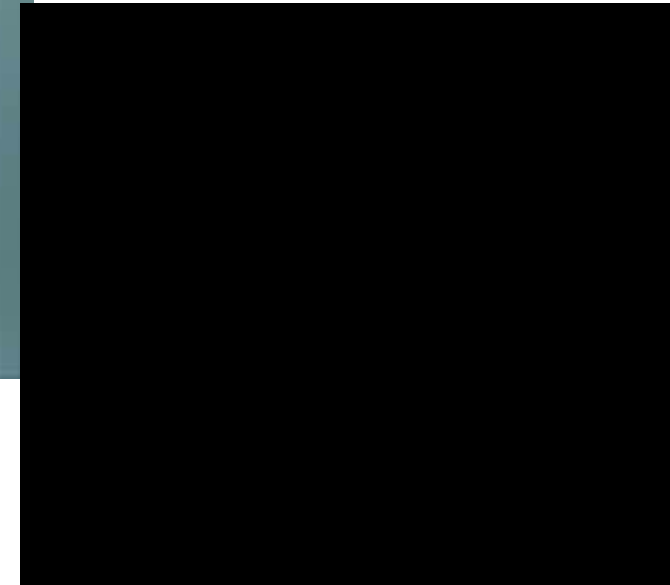
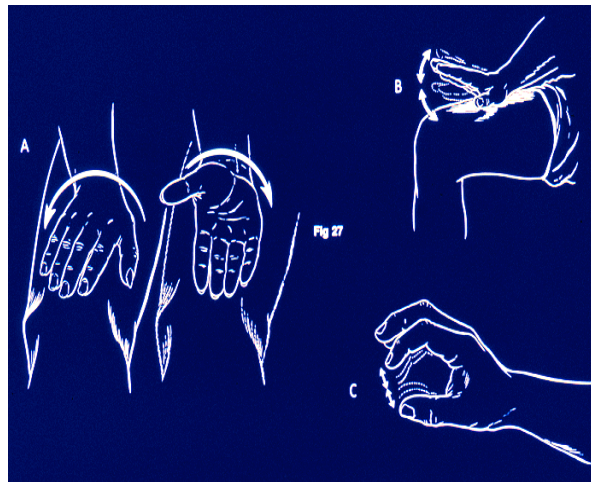
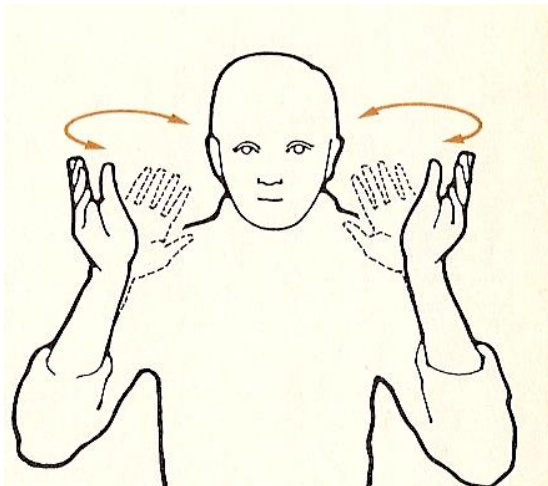
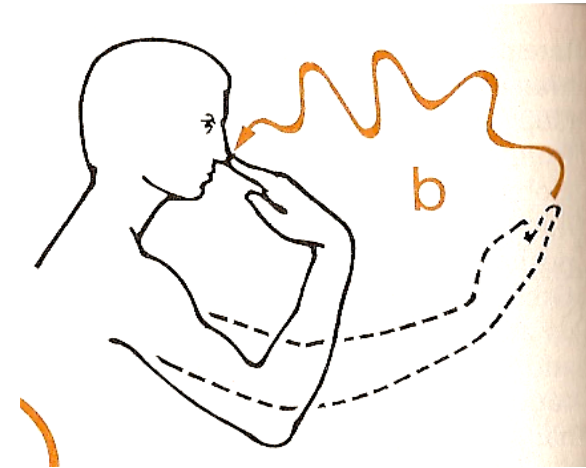
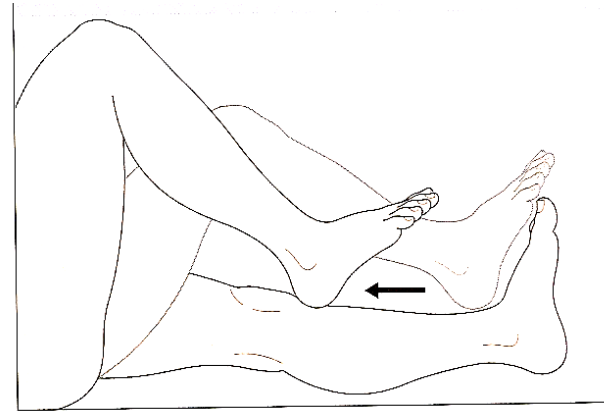
- Démarche ébrieuse avec augmentation du
polygone de sustentation



Ataxie cérébelleuse

Ataxie cinétique

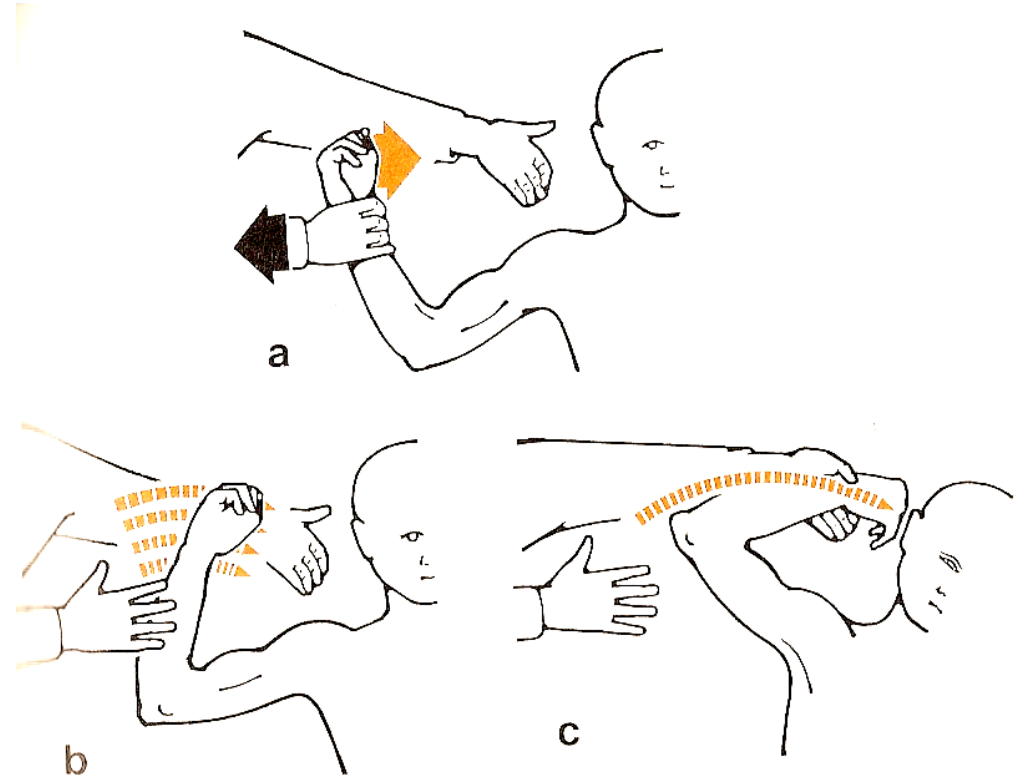
- ➔ Tr de coordination dans l'espace :
 - Hypermétrie (le geste dépasse son but),
 - ou dysmétrie (le geste manque son but)
 - Asynergie
- ➔ Tr coordination dans le temps:
 - Dyschronométrie
 - Adiadicocinésie
- ➔ Dysgraphie
- ➔ Dysarthrie



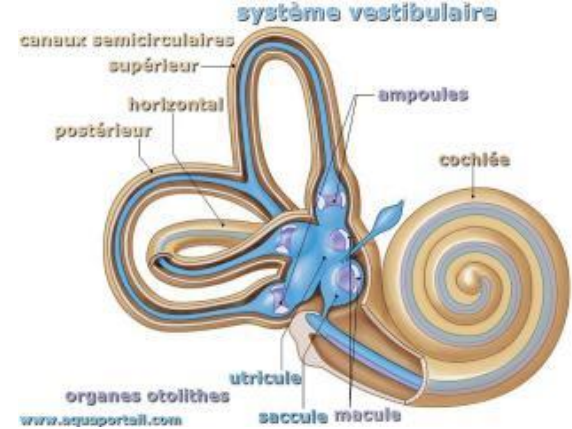
Ataxie cérébelleuse

Signes associés

- Hypotonie postural
- Hypotonie dynamique
- Tremblements
- Nystagmus



Ataxie labyrinthique ou vestibulaire



Par atteinte des noyaux vestibulaires ou du nerf vestibulaire.

Signe de Romberg labyrinthique (trouble aggravé par l'occlusion des yeux)

Ataxie vestibulaire

- ➔ A. statique:
 - Tendance à la chute le plus souvent latéralisée
 - Déviation des index, lente et retardée, latéralisée
- ➔ A. locomotrice:
 - Tendance à la déviation latérale lors de la marche, démarche festonnante, marche en étoile.
- ➔ Pas d'ataxie cinétique vestibulaire
- ➔ Signes associés riches: **vertiges +++** (maître symptôme), vomissements, nystagmus



Ataxie sensitive ou proprioceptive

Atteinte des voies proprioceptives

Aggravation lors de l'occlusion des yeux et dans l'obscurité

Ataxie sensitive ou proprioceptive

- ➔ A. statique: Mauvaise perception du sol
Chute brutale immédiate non latéralisée lors de la fermeture des yeux (Romberg proprioceptif)
- ➔ A. locomotrice: Démarche talonnante
- ➔ A. cinétique:
 - Oscillations avec rattrapage lors du maintien des attitudes
 - Brusquerie du geste volontaire lors des épreuves ; manoeuvres de rattrapage

➔ Signes associés:

- Sd cordonal postérieur:
 - Signe de L'hermitte
 - Paresthésies, ou impressions cordonales
 - Troubles du sens de position du gros orteil et de la sensibilité vibratoire

Ataxie

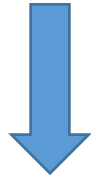
Formes cliniques

	cérébelleuse	sensitive	vestibulaire
nystagmus	+	-	+
tremblement	+	-	-
Romberg	-	+	+
Déficit sensitif profond	-	+	-

	Ataxie Cérébelleuse	Ataxie sensitive	Ataxie Labyrinthique
<u>Dysmétrie ou hypermetrie</u>	+	+	-
Asynergie	+	-	-
<u>Adiadococinésie</u>	+	-	-
Ataxie statique segmentaire	+	-	-
Ataxie statique position debout	titubation cérébelleuse	signe de <u>Romberg</u>	Pseudo- <u>Romberg</u>
la marche	ébrieuse	<u>talonnante</u>	<u>Déviations, en étoile</u>
Occlusion des yeux	-	+	+
Signes neurologiques associés	<u>Sd Cérébelleux</u> • Hypotonie • Réflexe rotulien pendulaire • Signe de Stewart • Tremblement intentionnel • dysarthrie	• Hypotonie • Atteinte de la sensibilité profonde • Abolition des ROT	<u>Sd Vestibulaire</u> • Vertiges • Déviations des index • nystagmus

Approche diagnostique

Classification anatomique



- Cérébelleuse
- Vestibulaire
- Proprioceptive

Classification clinique mode évolutif



- Aigue
- Episodique ou intermittente
- Chronique

Diagnostic étiologique d'une ataxie

Ataxie aigue

- Assez fréquente chez l'enfant
- L'ataxie est généralement aiguë définie comme une ataxie de moins de 72 h ou 7 j ?
- En pratique, l'approche initiale de l'enfant : causes graves.
- Une fois celles-ci exclues cliniquement, des causes plus fréquentes et traitables peuvent être envisagées.
- Les affections potentiellement mortelles : 4 grandes catégories :
 - Infection et/ou inflammation
 - Néoplasie
 - AVC
 - Toxique.

Diagnostic clinique

- Observer l'enfant dans son activité spontanée: jeu, station assise, relèvement, marche...

1. Un bon interrogatoire
2. Un examen clinique minutieux
3. Des examens complémentaires ciblés

Peuvent identifier la majorité des causes des ataxies aiguës

Anamnèse:

- Signes d'infection récente ou actuelle : fièvre, éruption cutanée, signes respiratoires ou digestifs
- Expositions éventuelles à des toxiques à domicile
- La possibilité d'un traumatisme, observé ou potentiellement non observé
- Les signes associés: vigilance normale ou altérée, céphalées, vomissements récurrents, perte de vision ou diplopie, aggravation des symptômes en décubitus dorsal (HTIC)

- Ataxie avec altération de la vigilance: ingestion de toxiques, infection ou compression mécanique du tronc cérébral par une tumeur ou un abcès.

Apparition récente et brutale : cause vasculaire, toxique ou infectieuse.

Les tumeurs et les processus à médiation immunitaire ont généralement une progression plus subaiguë.

Episodes antérieurs similaires : migraine, un dysfonctionnement vestibulaire, voire des crises, processus métaboliques

- Les causes d'ataxie aiguë potentiellement mortelles (FCP et TC) ; troubles de la vigilance, vomissements ou troubles visuels en présence d'ataxie sont des signes d'alerte.

De plus, l'atteinte du tronc cérébral et des structures cérébelleuses entraîne généralement des anomalies, tant à l'interrogatoire qu'à l'examen clinique.

Par conséquent, un examen neurologique normal, réalisé avec soin, constitue un résultat négatif pertinent.

Examen général

- Fonctions vitales: bradycardie, trouble respiratoire, HTA
- Fièvre, signes méningés: infection du SNC
- Bombement de la FA: HITC, infection du SNC
- Torticollis: tumeur de la fosse postérieure
- Œdème papillaire: HTIC
- Opsoclonus-myoclonus: neuroblastome
- Otite moyenne, vertige, nystagmus: labyrinthite

Examen neurologique

- Troubles de la conscience: toxique, ADEM, méningite, encéphalite, AVC, maladie métabolique.
- Signes de méningisme
- Atteinte des nerfs crâniens: lésion de la fosse postérieure, encéphalite du tronc cérébrale, Sd de Miller-Fisher
- Déficit moteur mimant une ataxie: ataxie parétique: Guillain-barré, myasthénie
- Atteinte de la sensibilité proprioceptive: ataxie sensorielle: ex Guillain-barré
- Les anomalies pupillaires
- Torticolis, inclinaison de la tête

Examens complémentaires

- **Biologiques:**

- Recherche de toxines dans les urines et dans le sang
- En cas de suspicion de maladie métabolique: fonction hépatique, gazométrie, lactate, pyruvate, chromatographie des acides aminés et acides organiques
- Étude du LCR: infection du SNC, ADEM

- **Radiologiques:**

- IRM+++
- TDM
- EEG
- EMG

Box 4 Indications for urgent neuroimaging

- ▶ Signs of a raised intracranial pressure.
- ▶ Focal or asymmetrical neurological signs.
- ▶ History of head trauma with new-onset ataxia.
- ▶ Cranial neuropathies.
- ▶ Transient loss of consciousness >5 min followed by new-onset ataxia.
- ▶ Signs of acute encephalopathy.

TABLE 1. Selected Causes of Acute Ataxia in Childhood

INFECTIOUS OR PARAINFECTIOUS	VASCULAR	GENETIC/METABOLIC
Acute cerebellar ataxia	Arteriovenous malformation	Abetalipoproteinemia
Acute cerebellitis	Vasculitis	Arginosuccinic aciduria
Opsoclonus-myoclonus ataxia	Ischemic stroke	Vitamin E deficiency
Transverse myelitis	Intracerebral hemorrhage	GM2 gangliosidosis
Guillain-Barre syndrome		Hartnup disease
Coxsackievirus	TOXIC	Hyperalaninemia
Echovirus	Alcohol	Hyperammonemia
Epstein-Barr virus	Lead encephalopathy	Hypoglycemia
Mumps encephalitis	Benzodiazepines	Kearns-Sayre syndrome
Japanese B encephalitis	Opioids	Leigh disease
Mycoplasma pneumoniae	Antihistamines	Maple syrup urine disease
Pertussis		Myoclonic epilepsy with ragged red fibers
Polio		Metachromatic leukodystrophy
Enterovirus D68	TRAUMATIC	Adrenoleukodystrophy
Tuberculosis	Acute cerebellar edema	Mitochondrial complex defects
Varicella virus		Biotinidase deficiency
<i>Borrelia burgdorferi</i>	PSYCHOGENIC	Neuronal ceroid lipofuscinosis
Powassan virus	Conversion reaction/functional	Sialidosis
NEOPLASTIC		Niemann-Pick disease
Cerebellar or frontal tumors	MISCELLANEOUS	Refsum disease
Neuroblastoma	Hydrocephalus/shunt dysfunction	Neuropathy, ataxia, retinitis pigmentosa
Pontine tumors	Complex migraine	Wernicke encephalopathy
Spinal cord tumors		Tryptophanuria

- Maya, 24 mois (jour de son anniversaire), sans ATCD particuliers, correctement vaccinée, admise pour chutes et refus de la marche depuis 1 h

Examen :

Pas de fièvre, HD stable

Refus de la position debout
chutes

Pas de nystagmus, mydriase

Examen neurologique : N

Enfant par ailleurs en bonne santé

Bilan sanguin standard N

Devient somnolente, coma, Glasgow 9 avec hypoventilation

TDM cérébrale N

Se réveille au bout de 12 h
N'est plus ataxique

Recherche de Toxiques : urinaires : **cannabis ++**

➔ Intoxications

Intoxications

- En pratique clinique jusqu'à $\approx 10\%$ des cas d'ataxie aiguë
- Tableau clinique: combinaison d'ataxie et de somnolence sans histoire clinique
+ discordance entre le degré élevé d'insensibilité et l'apparence globalement bénigne des patients



Screening urinaire en particulier chez les < 5 ans: pratique efficace et à haut rendement, ne permettent pas d'identifier de nombreux médicaments sur ordonnance, elles identifient les plus urgents : les benzodiazépines et les opioïdes

Ingestion accidentelle chez les jeunes enfants, autolyse chez Les adolescents

Intoxications

Exposition médicamenteuse, environnementale

- Alcool éthylique (éthanol) — ingestion aiguë
- Alcools toxiques (éthylène glycol, isopropanol, méthanol)
- Médicaments/anticonvulsivants (iatrogéniques ou surdosage)
- Organophosphorés / carbamates

Amélioration spontanée en 12 à 24 heures

Un historique complet des médicaments pris à domicile ou en crèche est essentiel.

- Importance d'évaluer les anomalies métaboliques: hypoglycémie, hyponatrémie, hyperammoniémie.

- Garçon de 8 ans, sans antécédent médical notable, vaccination à jour, pas de traumatisme rapporté, scolarisé normalement.
- L'enfant est amené aux urgences pour une **marche instable apparue brutalement** le matin même; Les parents décrivent une **chute à plusieurs reprises**, une **difficulté à tenir debout**, et une **voix pâteuse** (dysarthrie légère).
- Quelques heures avant l'apparition des symptômes, il se plaignait de **céphalées occipitales intenses, nausées et vomissements à répétition**, sans fièvre ni signes digestifs.
- Aucun traumatisme crânien ni ingestion suspecte n'est rapporté.

- **Examen clinique**
- Constantes vitales : normales, conscience conservée (GCS 15).
- **Examen neurologique :**
 - Ataxie statique et cinétique
 - Dysarthrie légère
 - Pas de déficit moteur franc, ni de paralysie faciale.
 - Nystagmus horizontal gauche.
- Pas de fièvre, pas de signes méningés.
- **Biologie :** NFS, CRP : normales; Ionogramme, glycémie : normaux.
Pas de toxiques détectés à l'analyse urinaire.
- **Scanner cérébral initial (urgence) :** normal (pas de saignement ni de masse).

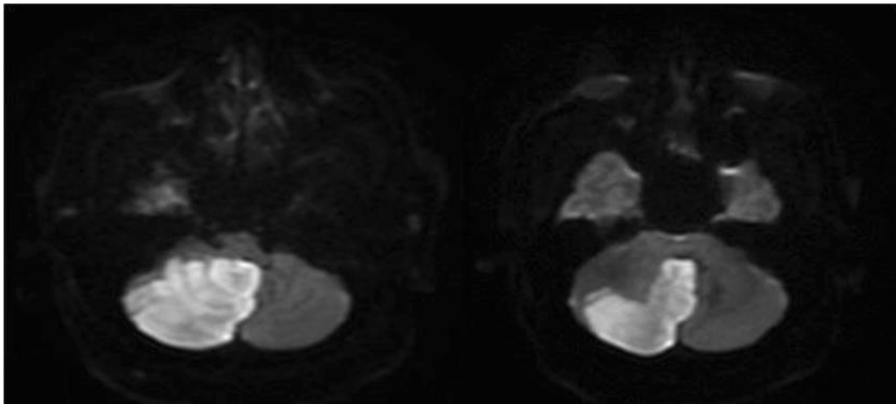
Devant le **caractère brutal + céphalée intense + vomissements + dysarthrie**, la suspicion d'**AVC postérieur** est évoquée.

- **IRM cérébrale avec diffusion (DWI) :**

- **Lésion ischémique aiguë du hémisphère cérébelleux droit**, territoire de l'artère cérébelleuse postéro-inférieure (PICA).

- Pas d'hémorragie associée.

- **Angio-IRM : Dissection de l'artère vertébrale droite**, probablement post-traumatique mineure (antécédent de chute à vélo 3 jours avant, passé inaperçu).



Causes vasculaires:

- **AVC** est le plus urgent.

- L'AVC hémorragique = urgence neurologique

La cause la plus fréquente d'hémorragie cérébrale spontanée chez l'enfant est une malformation artérioveineuse.

Un scanner cérébral sans injection de produit de contraste réalisé en urgence est le meilleur examen diagnostique initial.

- Les AVC ischémiques peuvent également provoquer une ataxie.

- **IRM cérébrale avec séquences DWI** (diffusion) + angiographie (MRA) est l'examen de référence

L'ataxie (surtout aiguë et d'installation brève) peut être la manifestation principale d'un AVC de la **circulation postérieure**

Dans les séries portant sur les AVC postérieurs pédiatriques, l'ataxie figure parmi les symptômes les plus fréquents ($\approx 45\text{--}60\%$ selon les séries). Les tableaux peuvent toutefois être non spécifiques (céphalée, vomissements, vertiges), d'où des retards diagnostiques.

75 % enfants présentant un infarctus du cervelet, présentent une ataxie.

Traumatismes

- Responsables d'AVC hémorragique entraînant des contusions et d'AVC ischémique par dissection artérielle.

Il est rare qu'un traumatisme se manifeste par une ataxie isolée à l'exception de la dissection artérielle (5 à 25 % des AVC ischémiques pédiatriques) touchant les artères vertébrales.

Les symptômes initiaux : ataxie, vertiges, vomissements, diplopie et douleurs cervico-faciales.

Une commotion cérébrale peut entraîner des vertiges, des troubles de la marche et un test de Romberg positif, souvent appelé commotion vestibulaire, et elle est fréquemment sous-diagnostiquée

Causes immuno-médiées/post-infectieuses

1/ Ataxie Aigue Cérébelleuse (ACA) :

La cause la plus fréquente d'ataxie aiguë chez l'enfant.

Phénomène bénin, généralement post-infectieux ou para-infectieux.

Tableau clinique assez caractéristique:

- Survenue chez les enfants d'âge préscolaire et scolaire.
- Ataxie aiguë plus marquée au réveil et s'améliore en quelques jours ou sem
- Nystagmus rare.

Signes typiques: ataxie tronculaire avec difficulté à s'asseoir
tremblement appendiculaire intentionnel.

Apyrétiques, alertes et paraissent en bonne santé.



Causes immuno-médiées/post-infectieuses

2/ Cérébellite aiguë

Phase extrême d'un phénomène clinique continu avec l'ACA

Cliniquement: patients plus malades.

Ataxie associée à d'autres symptômes: vomissements, troubles de la vigilance, convulsions et des anomalies à l'imagerie cérébrale.

Des cas de présentations fulminantes rapportés.

Contrairement à l'ACA, l'évolution de la cérébellite n'est pas toujours favorable, mais peut être améliorée par une prise en charge agressive.

Acute Cerebellitis N=3

Case 1



8years old

Mild Upper respiratory infection

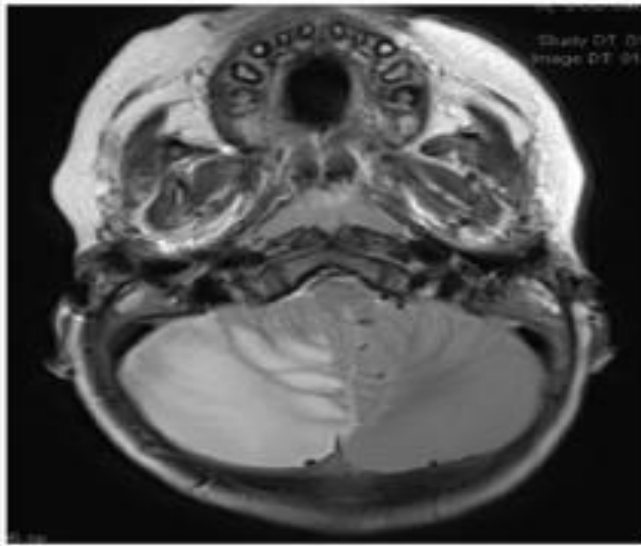
Ataxia and vomiting

CSF: 52 WBC/mm³

Protein: 28gms/dl

Recovered at 3 months

Case 2



16 months old

Sinusitis

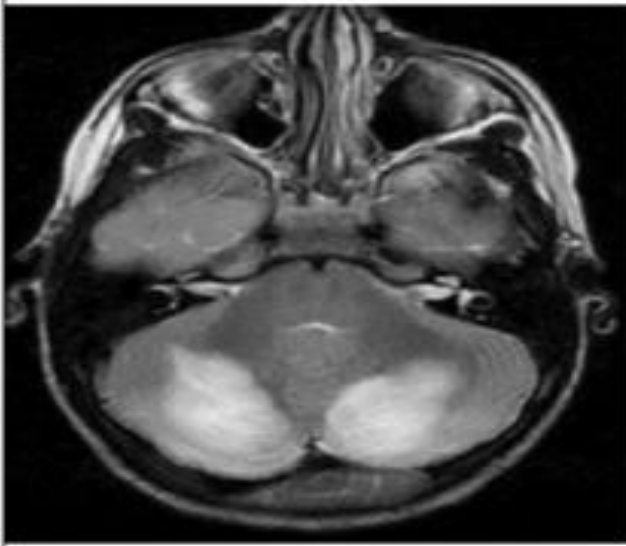
Ataxia only

CSF: 6WBC/mm³

Protein: 32gms/dl

Cognitive difficulties and residual ataxia at 3 months

Case 3



6years old

Exanthem

Ataxia and headache

CSF: 37WBC/mm³

Protein: 37gms/dl

Lost to Follow up

- Jeune enfant 23 mois, sans antécédents pathologiques particuliers, présente une instabilité à la marche.

Apparition de **mouvements oculaires anormaux**

IRM cérébrale normale

→ Suspicion de **sd de Kinsbourne**

Imagerie abdominopelvienne : Tm surrénalienne

Scintigraphie MIBG: Neuroblastome



Causes immuno-médiées/post-infectieuses

3/ Syndrome opsomyoclonique

Encéphalopathie paranéoplasique, observée le plus souvent chez les moins de 4 ans.

Ataxie opsoclonique-myoclonique + régression du développement, difficultés d'alimentation, irritabilité, troubles du sommeil et mouvements paroxystiques.

L'opsoclonie peut être de découverte tardive et, comme la myoclonie, peut être extrêmement brève et intermittente.

- Recherche d'un neuroblastome (50%) occulte ou d'un ganglioneuroblastome
- Même non identifiée, on présume qu'une petite tumeur en régression a pu être présente.

Diagnostic clinique : 3 sur 4 critères suivants : 1) neuroblastome, 2) opsoclonie, 3) mouvements anormaux avec myoclonie et/ou ataxie, et 4) troubles du comportement et/ou du sommeil.

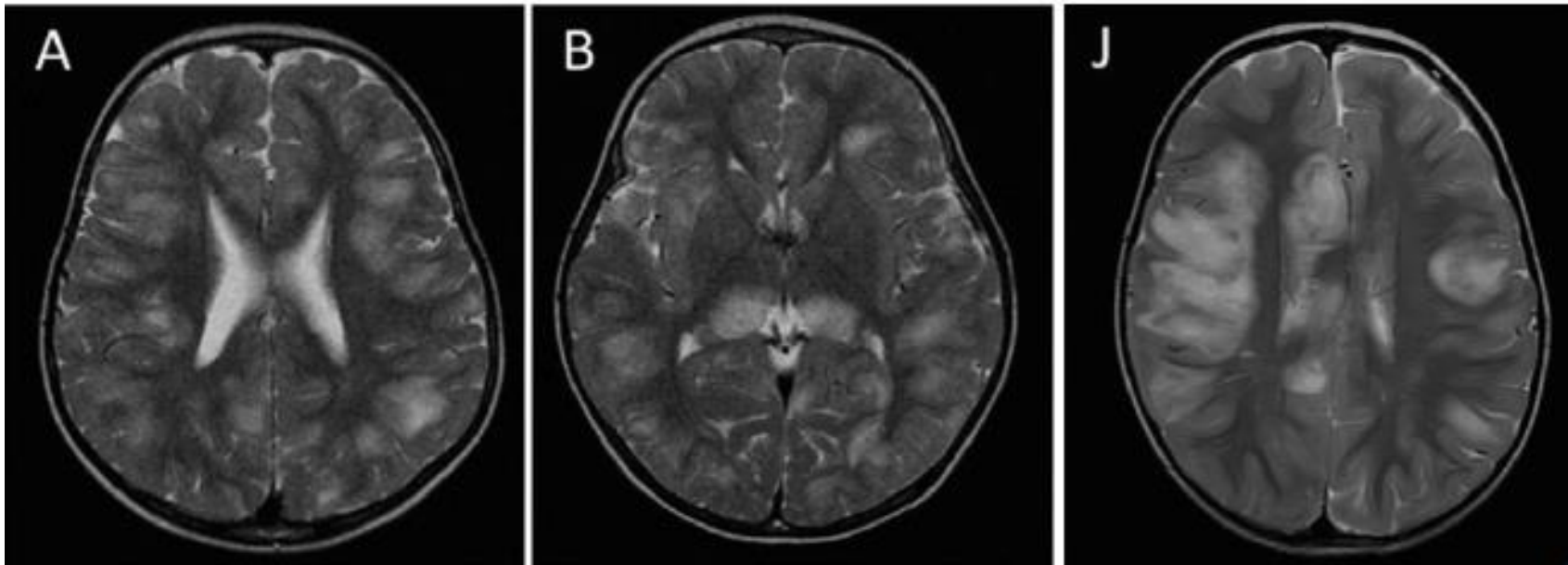
- **4/ ADEM**

Maladie démyélinisante aiguë, généralement plus sévère.

1 – 2 semaines après une infection, tableau bruyant :

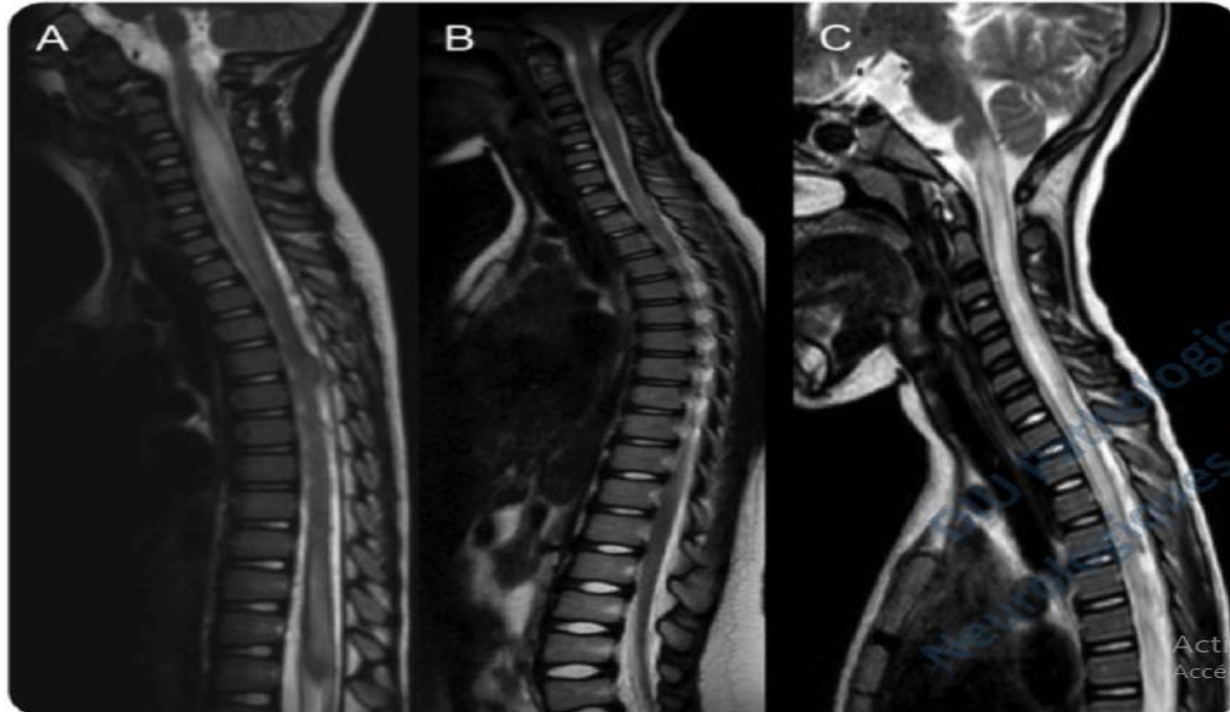
- Encéphalopathie obligatoire : irritabilité, confusion, somnolence, léthargie
- Céphalées, sd méningé, vomissements
- Déficits neurologiques focaux: ataxie (18 – 65 %), convulsions, parésie.

Peut être associée à une névrite optique ou myélite aiguë transverse



- 5 / Myélite aiguë transverse (MAT):

- **Douleur** rachidienne (souvent le premier signe, 40-75%)
- Para- ou tétraparésie flasque puis spastique
- Niveau sensitif (difficile à déterminer chez l'enfant)
- Troubles sphinctériens
- Abolition des **réflexes cutanés abdominaux et/ou crémastériens** (y penser +++)



6/ Labyrinthite aigue:

- Symptômes similaires à l'ACA : apparition brutale d'ataxie, **vertiges** et nystagmus.
- Enfants paraissent généralement plus malades: vomissements importants, immobiles afin de minimiser l'exacerbation des symptômes (Le mouvement aggrave les vertiges).

Le nystagmus est l'exception dans l'ACA ; il est typique de la labyrinthite.

Le plus souvent au printemps et au début de l'été, cause infectieuse (probablement virale).

l'ACA est beaucoup plus fréquente chez les enfants de moins de 5 ans, et la labyrinthite est plus fréquente chez les enfants de plus de 5 ans.

- Robin, 11 ans, sans antécédents pathologiques particuliers
- Episode infectieux 3 semaines avant: diarrhée + fièvre
- Trouble de la marche d'installation progressive
- Examen :
 - Ataxie
 - ROT faibles aux MS, abolis aux MI
 - Ophtalmoplégie

EMG : normal, refait 3 j après normal

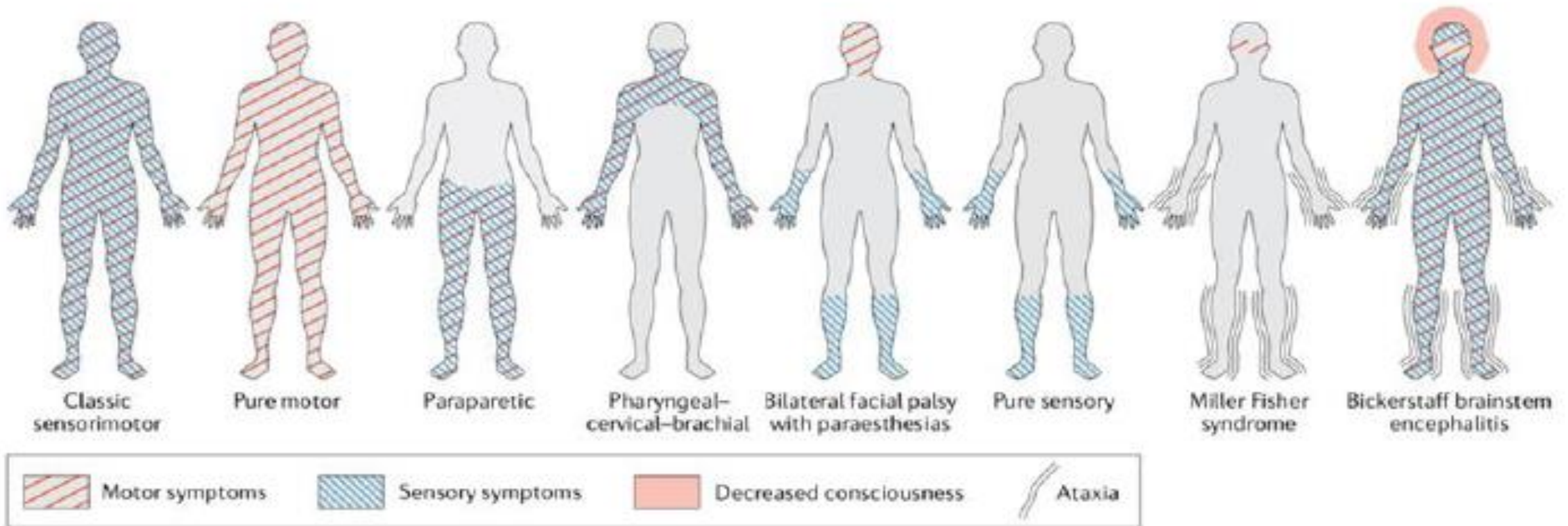
PL: dissociation albuminocytologique

Ac anti GQ1b ++

➔ SGB : Syndrome de Miller Fisher

7/ Syndrome de Guillain-Barré:

- 1^{re} cause de paralysie aigüe de l'enfant



- ELISG ++

Néoplasiques

- Les tumeurs cérébrales infantiles touchent souvent la fosse postérieure.
- Les tumeurs les plus fréquentes : médulloblastome, le gliome du tronc cérébral, l'épendymome et l'astrocytome kystique.
- Bien que l'ataxie puisse être le motif de consultation, en l'absence d'hémorragie ou d'obstruction aiguë du LCR, il est rare que l'ataxie soit aiguë

Les signes d'HTIC / hydrocéphalie sont fréquents

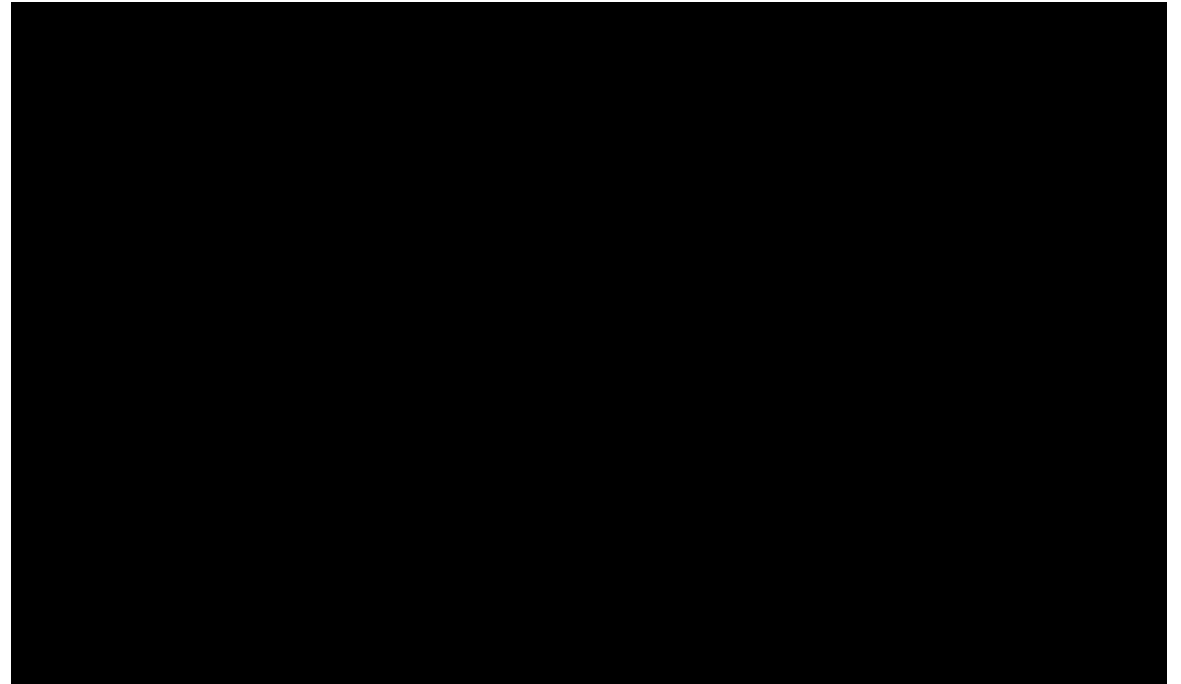
- < 2 ans : augmentation du PC
- Enfants plus âgés: céphalées, vomissements et ataxie.

- **Autres:**

Migraines : basilaire, vestibulaire, vertige paroxystique bénin, torticollis paroxystique bénin

- **Trouble de conversion ou psychogène.**

Diversité des mécanismes de conversion psychogènes altérant la démarche naturelle: démarche instable, trébuchements, chutes, oscillations latérales, démarche désordonnée, appelée astasie-abasie.



Ataxies aigues

```
graph TD; A((Ataxies aigues)) --- B((Vasculaire)); A --- C((Tumorale)); A --- D((Epileptique)); A --- E((Psychogène / inexpliquée)); A --- F((Inflammatoire)); A --- G((Parainfectieuses)); A --- H((Infectieuses)); A --- I((Toxiques));
```

Vasculaire

Migraine basilaire,
vascularites,
Hémorragie, AVC,
thromboses

Tumorale

Tm FCP (cérébelleuse),
Neuroblastome

Epileptique

EME non
convulsif

Psychogène /
inexpliquée

Inflammatoire

SEP, MOGAD, NMOSD

Parainfectieuses

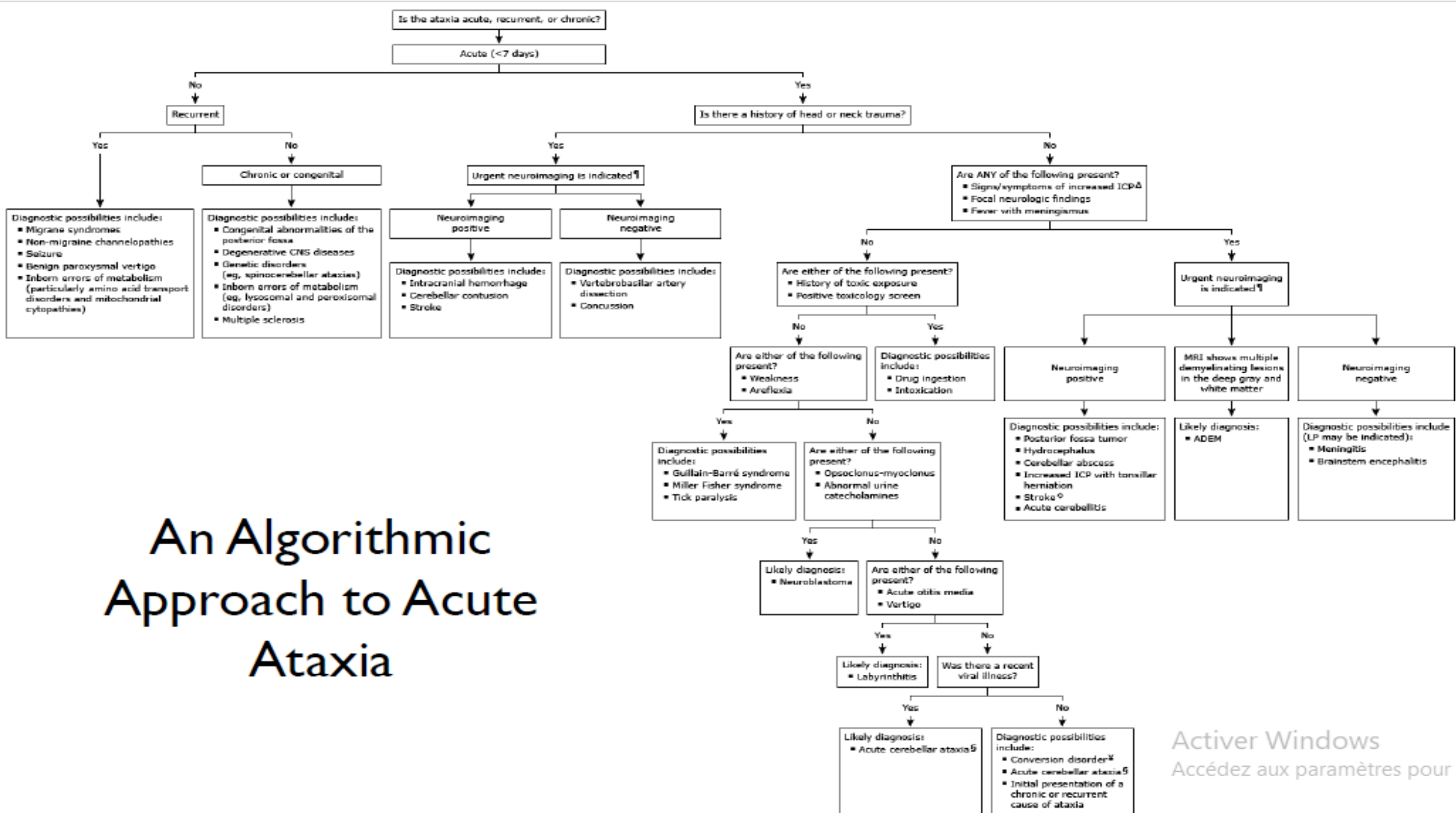
ADEM, MAT, SGB,
Miller Fisher,
Bickerstaff

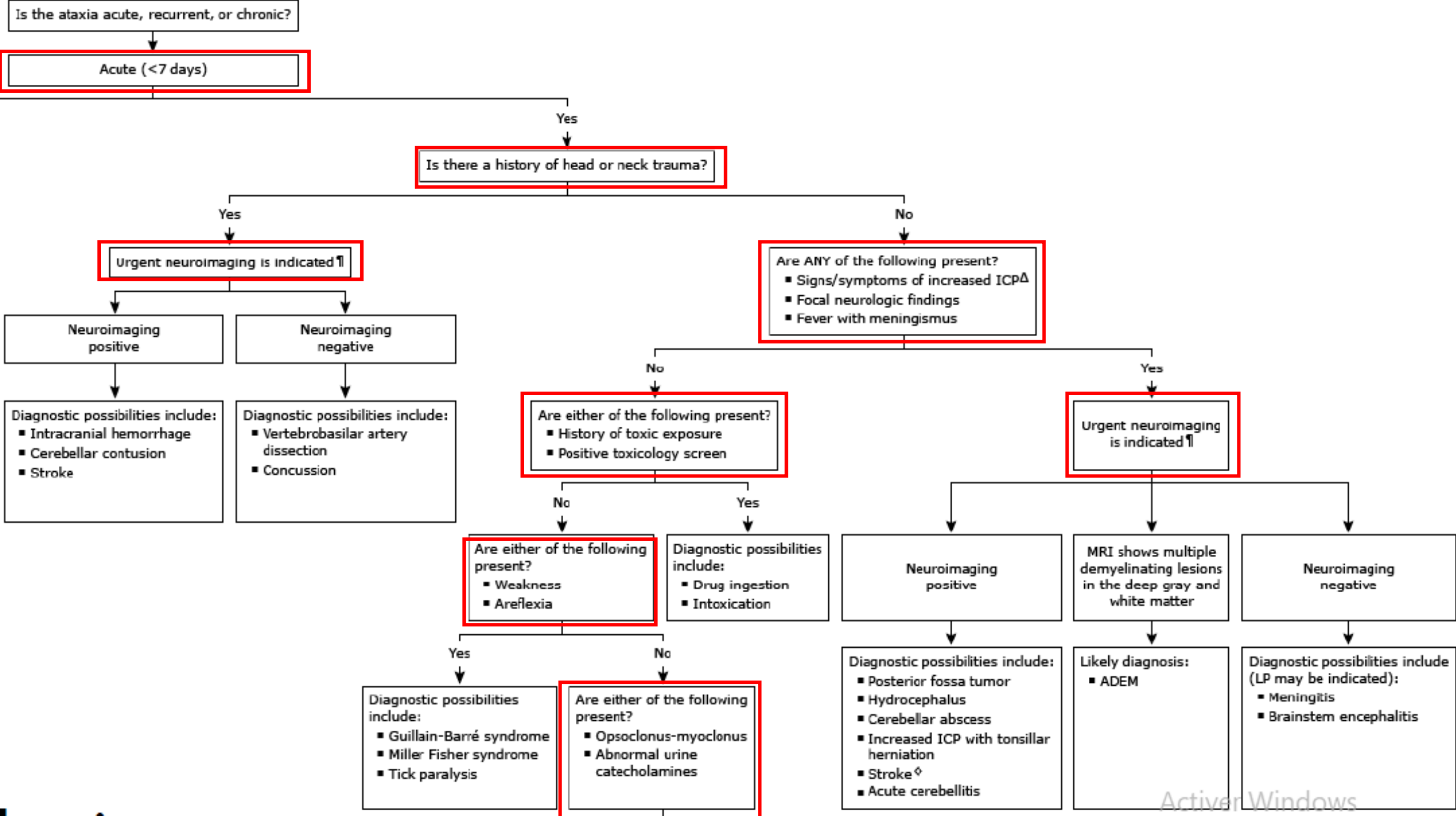
Infectieuses

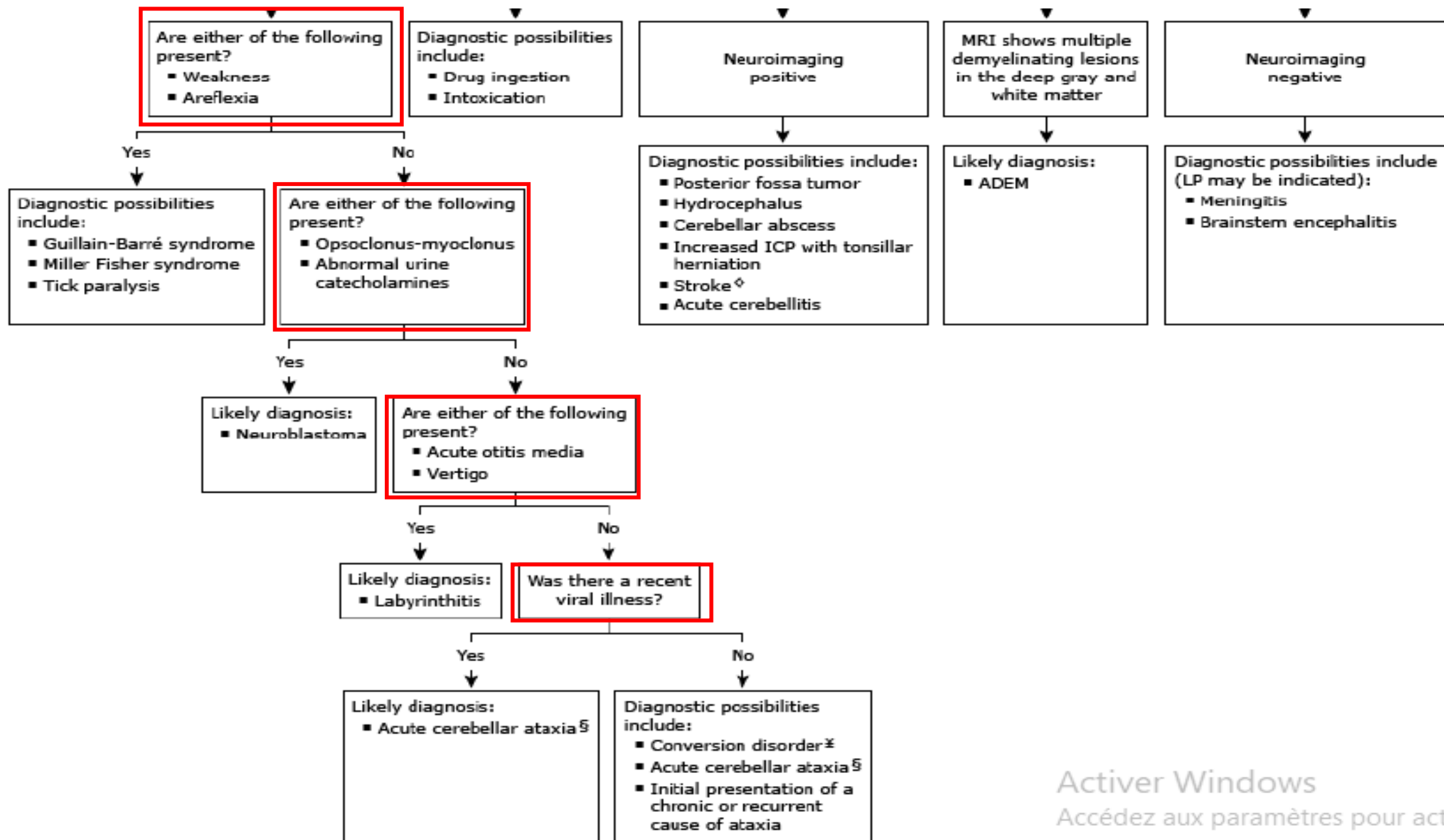
Virales (VZV +++),
abcès, cérébellite
(mycoplasme),
labyrinthite

Toxiques

Alcool, BZD,
CBZ,PB, PHT,
tricycliques







Ataxies intermittentes ou récurrentes

- Ataxie survenant après la guérison complète d'une ataxie aiguë.
- Rares chez l'enfant

Ataxies épisodiques (EA)

Canalopathies héréditaires, transmission autosomique dominante.

Rares et difficiles à diagnostiquer en l'absence d'antécédents familiaux.

Crises récurrentes d'ataxie tronculaire.

- EA type 1 (KCN1A): tôt dans l'enfance, ataxie avec myokymie fluctuante
- EA type 2 (CACN1A): ataxie et un nystagmus.

Fréquence et durée des accès variables: qqn plusieurs jours

Facteurs déclenchant : stress, caféine, fièvre

Entre les attaques : asymptomatique ou ataxie, nystagmus, accès de migraines

Traitement des AE par **DIAMOX**

IRM nle ou atrophie cérébelleuse progressive

Variabilité phénotypique intrafamiliale

Episodes paroxystiques d'ataxie/migraine hémiplégique/ataxie cérébelleuse prog

«paroxysmal Tonic upgaze» : **Syndrome bénin et transitoire du nourrisson ?**

- Début : 2s à 2 ans chez 80 %
- EEG et IRM nx
- Évolution favorable 1mois à 4 ans (moy 7 mois)
- DPM dit nl, 3/46 borderline et tr de la coordination



- **Déficit en transporteur du glucose de type 1 (déficit en Glut 1) :maladie de De Vivo.**
- Epilepsie précoce, microcéphalie acquise et un retard global du développement.
- Tableau clinique plus hétérogène: troubles du mouvement, spasticité, dystonie et ataxie.
- Gène SLC2A1 ==== Intérêt PL à jeun + glyS + Méta glut1
- Traitement : régime cétogène.

Intermittent Ataxia

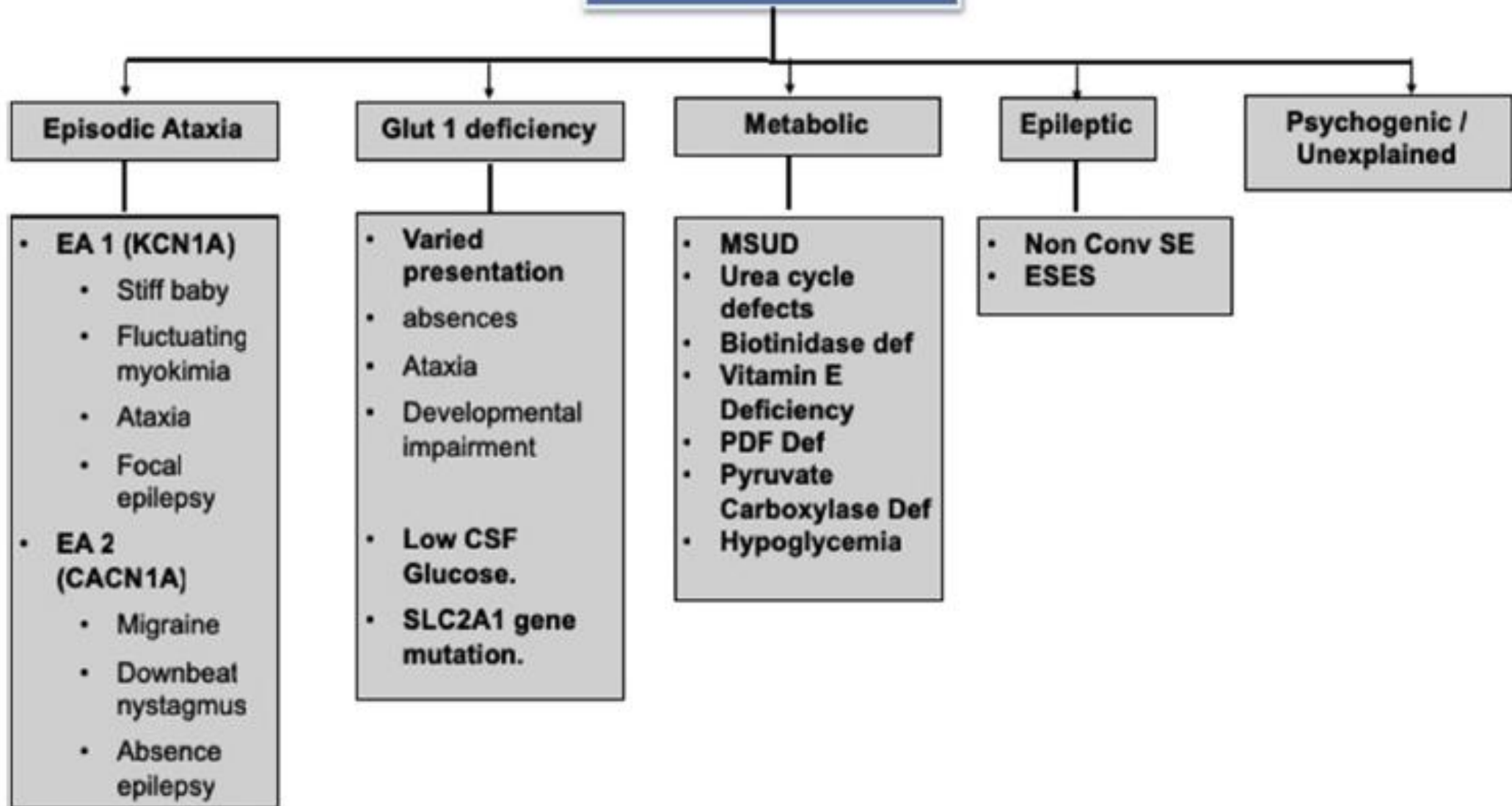


Table 7 Investigations for episodic ataxia

	Investigations	Results
Genetic episodic ataxias	Molecular genetic testing	Mutations in KCNA1 (episodic ataxia type 1) or CACNA1A (episodic ataxia type 2)
Glucose transporter type 1 deficiency	Fasting lumbar puncture	Low CSF glucose, low to normal CSF lactate
	Molecular genetic testing	SLC2A1 gene mutation
	Brain MRI	Normal, sometimes mild atrophy
	EEG	No characteristic pattern
Urea cycle enzyme deficiencies	Plasma ammonia	Plasma ammonia >150 µmol/L
	Arterial pH, serum lactate, electrolytes	Normal anion gap, elevated lactate
	Serum glucose	Normal serum glucose
	Plasma amino acids	Abnormal amino acids, depending on condition
	Urine organic acids, orotic acid	Can be abnormal
	Molecular genetic testing	Recognised mutation
Aminoacidurias	Plasma ammonia	Can have hyperammonaemia
	pH, bicarbonate, serum lactate, electrolytes	Metabolic acidosis
	Serum glucose	Can have hypoglycaemia
	Liver function tests	Liver dysfunction
Basilar migraine	Brain MRI	Normal MRI

Ataxies chroniques

- La plupart des ataxies chroniques sont progressives
- Certaines ataxies chroniques sont traitables.
- L'âge d'apparition : cause développementale, métabolique ou héréditaire
- Anamnèse familiale élargie essentielle et consultation génétique.
- Les ataxies chroniques à début précoce, sont généralement d'origine autosomique récessive.

Ataxie de Friedreich

La plus fréquente des ataxies A Récessive (1/30 000 personnes en Europe)

La plus fréquente des ataxies cérébelleuses

- Début : 2-25a (pfs avant, >40a)

- Clinique :

- ataxie / cérébelleuse et proprioceptive
- abolition des ROT (pfs n°)
- s. de Babinski (pfs ~ PS)
- tr sensibilité profonde
- pieds creux puis scoliose (73,5%)
- tr suivi oculomoteur

- Pfs révélé par :

- cardiomyopathie hypertrophique
- DID + tr équilibre
- + myoclonies

- Explorations

- IRM svt nle => atrophie (si atrophie initiale => autre Dg)
- NPT sensitive (ENMG, PES)
- Echo card et Holter: hypertrophie du VG (58%) => surveillance +++
- Diabète ID (15%)
- GAA expansion FXN biallélique (mutations faux sens ~2%)

- Evolution progressive, variable

- perte marche => ~10-15a > début
- / écrire, s'habiller, manger...
- DI légère 10%
- décès ~ 30-40 ans

Ataxie téléangiectasie

2^{ème} cause d'Ataxie AR (3-8x moins fréquente qu'AF)



- Début 1-2 a
(avant ou à l'âge de la marche)
- Clinique
 - Hypotonie, maladresse
 - Apraxie oculomotrice (80%) ~mvts anormaux de la tête
 - chorée, dystonie (60%)
 - Téléangiectasies (oculaires ou cut, ~constantes)
 - Atteinte cognitive (30%)
 - NPT sensitivomotrice axonale
 - Infections répétées précoces +
 - Risque tumoral (lymphome et leucémie)(10% à 12a)
- Ttt :
 - Perf Ig
 - Surveillance / tumorale pour les patients et pour les porteurs hétérozygotes +++ (risque Kc du sein, infarctus myocarde)

- Explorations
 - IRM atrophie cérébelleuse
 - NPT sm axonale
 - α FP augmentée (~100%)
 - Déficit en Ig
- *Mutation ATM code pour une protéine kinase jouant un rôle clé dans le contrôle de la réparation des cassures double-brin*

- Evolution
 - Perte de la marche ~ 10a, Dc~20-30a
 - Mais pfs forme évolution très lente

Déficit en vit E

(2^{ème} cause en Afrique du nord après AF)

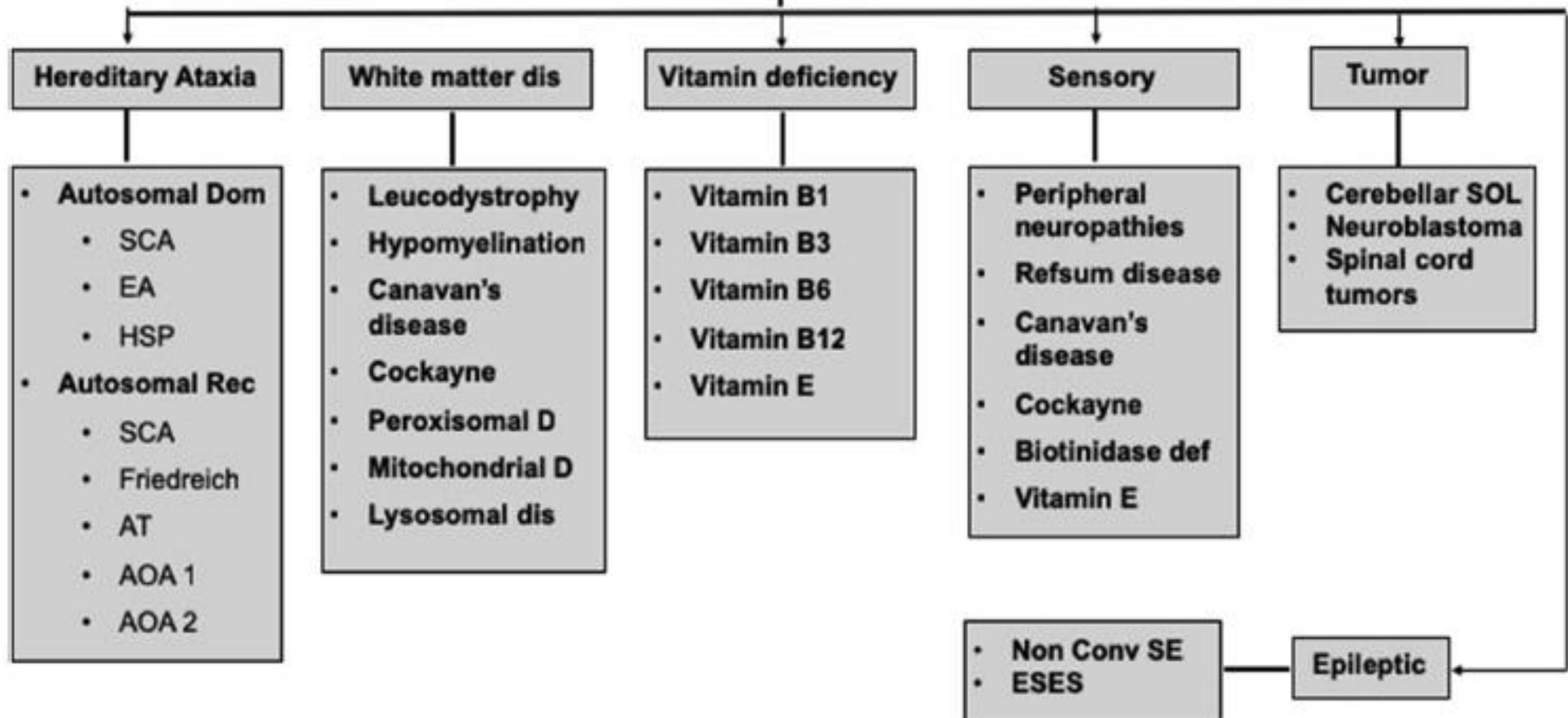
- Très similaire à l'ataxie de Friedreich sans cardiomyopathie
- Début 4-15 ans
- Explorations : Diagnostic = dosage de la vitamine E dont le taux circulant est très bas (en l'absence de carence d'apport ou d'absorption)
- Gène connu mais son analyse n'est pas indispensable au diagnostic
- Evolution
 - Sans trt: perte de l'autonomie
 - Trt substitutif : fortes doses de vitamine E => peut ralentir voire arrêter la progression

Dosage de la vitamine E chez tous les enfants atteints d'ataxie chronique

L'ataxie sensible au gluten (ASG)

- Maladie rare à médiation immunitaire déclenchée par l'ingestion de gluten
- Sous-diagnostiquée chez l'enfant
- Diagnostic différentiel dans l'ataxie chronique sporadique idiopathique.
- Taux d'antigliadine et d'anti-endomysium élevés
- Régime sans gluten améliore l'ataxie et prévient sa progression.

Chronic Ataxia



Apraxie oculomotrice

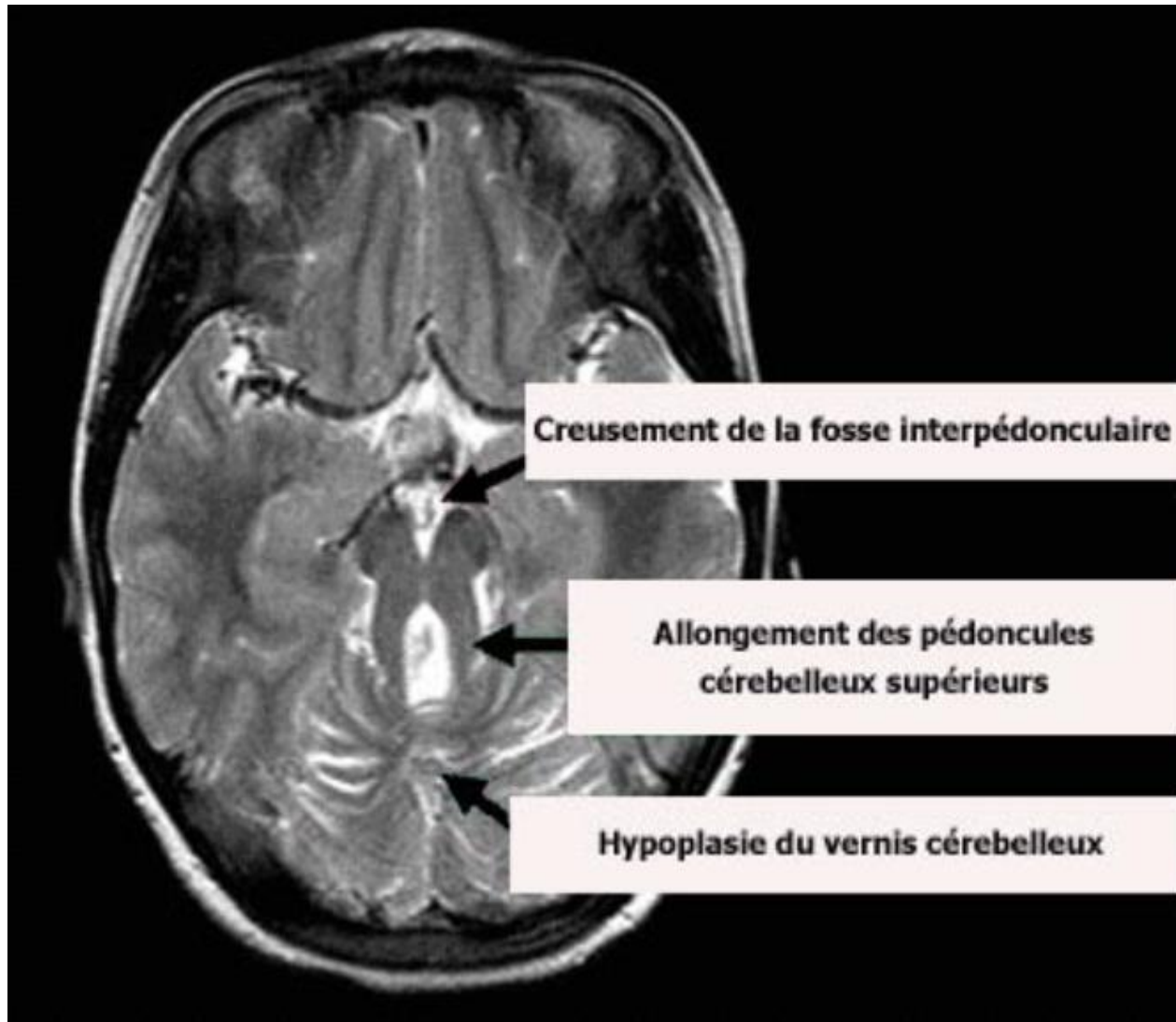


Table 8 Investigations for progressive ataxia

	Investigations	Results
Cerebellar tumour	MRI brain	Lesion visualised on MRI
	Funduscopy	Papilloedema
Ataxia-telangiectasia	Genetic testing	<i>Ataxia-telangiectasia mutated</i> gene mutation
	MRI brain	Normal early on with later cerebellar atrophy
	Serum immunoglobulins	Low IgA
	Serum alpha-fetoprotein	Raised in 90% of cases
Friedreich ataxia	Nerve conduction studies	Absent sensory nerve action potentials
	Genetic testing	<i>FXN</i> gene mutation due to GAA repeat
	MRI brain and spine	Atrophy of cervical spinal cord
Multiple sclerosis	MRI brain and spine	Periventricular lesions and discrete white matter abnormalities. Plaques can be visible in the optic nerve, brainstem and spinal cord
	Visual evoked potential studies	Slowed responses
Vitamin deficiencies	Vitamin E levels	Low
	Vitamin B ₁₂ levels	Low
Neurological coeliac disease	Anti-endomysial IgA antibody	Raised
	Antitissue transglutamase IgA antibodies	Raised
	IgA	Low
	HLA DQ2/8 testing	Positive
	Small bowel biopsy	Villous atrophy with crypt hyperplasia

Ataxie « traitables » +++

- **Ataxie => en premier : AF, AT, et causes traitables**
 - **Déficit en vit E** : 1500mg a-tocopherol/J en 2 prises, efficace si paucisymptomatique => Dg précoce +++
 - **AE / M. de Vivo** => régime cétogène
 - **Déficit en biotinidase** => biotine 10mg/j ou plus
 - **Déficit en Vit B12...**
 - **Autres AE** => diamox
 - **Refsum**
(chez l'adulte/ regime phytanique free??? Plasmaphérèses???)
 - **Xanthomatose cérébrotendineuse**
(chez adulte 750mg d'ac chenodesoxycholique/J)
 - **Niemann-Pick type C**
 - **ARCA2 (/déficit coenzyme Q10)** coenzyme Q10 =< amélioration transitoire

Merci pour votre attention