



Ataxie de Friedreich

L'ataxie de Friedreich est une maladie héréditaire qui provoque des lésions progressives du système nerveux, entraînant une faiblesse musculaire, des difficultés d'élocution et des maladies cardiaques.



Q : Qu'est-ce que l'Ataxie de Friedreich

L'ataxie de Friedreich est une maladie dégénérative causée par un défaut dans un gène appelé FXN qui entraîne une déficience de la protéine frataxine. Cette déficience endommage les fibres nerveuses des nerfs périphériques et de la moelle épinière.

Les individus développent la maladie après avoir hérité d'une copie défectueuse du gène de chacun de leurs parents. (Les personnes qui héritent d'une copie défectueuse du gène sont porteuses et peuvent transmettre la mutation à leurs enfants). L'ataxie de Friedreich touche environ 1 personne sur 50 000 aux États-Unis.

Q : Quels sont les symptômes de l'ataxie de Friedreich ?

La gravité des symptômes et le rythme de leur progression varient, mais ils peuvent inclure une scoliose (courbure de la colonne vertébrale), une spasticité, une perte de sensibilité, une perte de réflexes (en particulier au niveau des genoux et des chevilles), des difficultés à marcher, de la fatigue, des troubles de la coordination et de l'équilibre, une perte d'audition et de vision, ainsi que des difficultés d'élocution et de déglutition. L'ataxie de Friedreich peut également provoquer du diabète et des maladies cardiaques.

Les symptômes apparaissent généralement entre 5 et 15 ans, mais peuvent aussi se manifester plus tard dans la vie. Lorsque les symptômes apparaissent après l'âge de 26 ans, la maladie évolue généralement plus lentement.

Q : Comment l'ataxie de Friedreich est-elle diagnostiquée ?

Les médecins procèdent à un examen physique pour évaluer la perte de sensibilité des articulations, l'absence de réflexes, les troubles de l'équilibre et les problèmes neurologiques. Des analyses sanguines, une IRM (imagerie par résonance magnétique) et des examens cardiaques peuvent également être nécessaires. Des tests génétiques confirmeront le diagnostic.

Q : Quel est le traitement de l'ataxie de Friedreich ?

Bien qu'il n'existe pas de traitement pour l'ataxie de Friedreich, la FDA a récemment approuvé le premier traitement de la maladie : Skyclarys, un médicament oral à prendre une fois par jour, est censé améliorer les symptômes neurologiques et ralentir la progression de la maladie.

En général, les symptômes peuvent être gérés individuellement. Le diabète et certains problèmes cardiaques associés peuvent être traités par des médicaments. La chirurgie ou les appareils orthopédiques peuvent être recommandés pour la scoliose et les déformations du pied. La thérapie physique peut aider à maintenir la fonction musculaire et l'indépendance. L'orthophonie permet de surveiller et de traiter les problèmes de déglutition et d'élocution. Les aides auditives peuvent être utilisées en cas de déficience auditive.

Q : Existe-t-il des essais cliniques sur l'ataxie de Friedreich ?

Oui. Pour trouver les essais en cours sur l'ataxie de Friedreich, visitez le site ClinicalTrials.gov (<https://www.clinicaltrials.gov>), un site web de recherche d'études cliniques soutenues par le secteur public et privé, géré par la National Library of Medicine des National Institutes of Health (<https://www.nih.gov>).

Sources : National Institute of Neurological Disorders and Stroke, Johns Hopkins Medicine, MedlinePlus.

Besoin de parler avec quelqu'un ?

Nos spécialistes de l'information sont à votre disposition pour répondre à vos questions. Appelez gratuitement le 1-800-539-7309 Lun-Ven, 7h00-24h00 EST. Vous pouvez aussi programmer un appel ou poser une question en ligne en contactant : <https://connect.paralysis.org/fr/send-us-your-question>.

Les informations contenues dans ce message sont présentées dans le but de vous informer et de vous sensibiliser quant à la paralysie et ses effets. Rien de ce qui est contenu dans ce message ne doit être interprété comme un diagnostic ou un traitement médical et utilisé au lieu et place de l'avis de votre médecin ou de tout autre prestataire de soins de santé qualifié. Si vous avez des questions liées aux soins de santé, veuillez appeler ou consulter rapidement votre médecin ou tout autre prestataire de soins de santé qualifié. Consultez toujours votre médecin ou un autre prestataire de soins de santé qualifié avant de vous lancer dans un nouveau traitement, un nouveau régime ou un nouveau programme de remise en forme. Ne jamais ignorer un avis médical ni tarder à le demander suite au contenu de ce message.

Cette publication est supportée par l'Administration for Community Living (ACL), U.S. Department of Health and Human Services (HHS) dans le cadre d'une aide financière d'un montant total de \$10,000,000, financée à 100 % par l'ACL/HHS. Le contenu de ce document est celui de l'auteur ou des auteurs et ne représente pas nécessairement le point de vue officiel de l'ACL/HHS ou du gouvernement américain, ni ne constitue une approbation de leur part.