



UNIVERSITÉ DE NANTES

Unité de Formation et de Recherche de Médecine et des Techniques Médicales

Année Universitaire 2017/2018

Mémoire

pour l'obtention du

Certificat de Capacité en Orthophonie

Le syndrome cérébelleux :

conséquences fonctionnelles et pistes pour un bilan

type

présenté par *Mathilde BARDON*

Née le 26/02/1994

Président du jury : Monsieur MAZOUÉ Aurélien - Orthophoniste - chargé d'enseignements au CFUO de l'Université de Nantes

Directeur du mémoire : Madame BUCHER-DE VILLEDON Ségolène – Orthophoniste - chargée d'enseignements au CFUO de l'Université de Nantes

Membre du jury : Madame TERPEREAU Juliette - Orthophoniste - chargée d'enseignements au CFUO de l'Université de Nantes

Remerciements

Dans un premier temps, je tenais à remercier Madame Ségolène Bucher- De Villedon, directrice de ce mémoire, qui malgré son éloignement géographique a fait en sorte de suivre pas à pas l'avancée de mon travail. Elle a su à la fois me donner des conseils avisés mais également me faire confiance dans ce projet.

Un grand merci aux deux sujets qui ont accepté de tester ce bilan.

Je souhaitais également remercier l'ensemble de mes maîtres de stage, qui m'ont, durant ces cinq années, formée avec bienveillance et conseillée pour ma future pratique.

Mes remerciements vont également à l'association Connaitre le Syndrome Cérébelleux, et particulièrement à son président, Monsieur Hubert Bœuf, pour m'avoir soutenue dans la volonté d'écrire sur ce sujet.

Enfin, un grand merci à tous mes proches et particulièrement à mes grands-parents qui m'ont été d'une grande aide dans l'avancée de ce mémoire. Merci à Nejc, pour avoir su me supporter au quotidien durant cette année bien chargée.

ENGAGEMENT DE NON-PLAGIAT

« Par délibération du Conseil en date du 7 Mars 1962, la Faculté a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation ».

Engagement de non-plagiat

Je, soussignée BARDON Mathilde déclare être pleinement consciente que le plagiat de documents ou d'une partie d'un document publiés sur toutes ses formes de support, y compris l'Internet, constitue une violation des droits d'auteur ainsi qu'une fraude caractérisée. En conséquence, je m'engage à citer toutes les sources que j'ai utilisées pour écrire ce mémoire.

Fait à Nantes

Le

Signature :

SOMMAIRE

Abréviations	
Introduction	1
I) Partie théorique.....	3
1) Etiologies.....	3
1.1) Les ataxies cérébelleuses d'origine génétique	3
1.1.1) Les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes.....	4
1.1.2) Les ataxies cérébelleuses autosomiques récessives.....	6
1.1.3) Les ataxies cérébelleuses liées à l'X.....	7
1.2) Les ataxies cérébelleuses acquises	8
1.3) Les ataxies cérébelleuses congénitales	8
2) Sémiologie.....	9
2.1) L'ataxie	10
2.1.1) Les ataxies statiques	10
2.1.2) Les ataxies cinétiques	10
2.2) La dysarthrie	10
2.2.1) La dysarthrie ataxique.....	11
2.2.2) La dysarthrie dans l'ataxie spinocérébelleuse.....	11
2.3) Les troubles respiratoires	12
2.4) Les troubles oculaires	14
2.5) Les troubles de déglutition.....	14
2.6) L'atteinte cognitive	16
2.7) Les atteintes autres	17
3) Intérêt d'une évaluation orthophonique	17
II) Méthodologie	18
1) Population concernée par le bilan	18
2) Choix des tests.....	18
3) Déroulement du bilan type	19
3.1) Questions pertinentes durant l'anamnèse.....	20
3.2) Quels tests pour un bilan le plus complet possible ?.....	22
3.2.1) Evaluation de la dysarthrie.....	23
3.2.1.1) Evaluation de l'articulation et de la prosodie.....	24
3.2.1.2) Evaluation de la respiration, du souffle et de la phonation	25
3.2.1.3) Evaluation de la voix.....	26

3.2.2) Evaluation de la dysphagie	27
3.2.3) Evaluation des fonctions cognitives.....	29
3.2.3.1) Les fonctions exécutives et le langage	29
3.2.3.2) La mémoire	31
3.2.3.3) La cognition sociale et le comportement.....	32
3.2.4) Evaluations supplémentaires possibles : oculaires et motrices.....	32
3.3) Observations cliniques.....	33
4) Evaluation du bilan type.....	35
4.1) Objectif des passations	35
4.2) Eléments retenus pour la critique	36
4.3) Sujets testés.....	36
4.4) Conditions de passation	37
4.5) Organisation de la passation	37
III) Résultats	38
1) Sujet 1.....	38
2) Sujet 2.....	41
3) Correspondance entre les profils des sujets testés et le profil cérébelleux théorique....	44
IV) Discussion.....	45
1) Intérêts du mémoire.....	45
2) Eléments à ajouter au bilan	45
3) Limites et avantages	46
3.1) Méconnaissance du gène atteint	46
3.2) Variabilité des profils	46
3.3) Longueur du bilan.....	46
3.4) Biais de l'âge	47
3.5) Difficultés de mise en place de certaines épreuves	47
3.6) Avantages du bilan	48
4) Importance de prioriser les objectifs thérapeutiques.....	48
5) Perspectives.....	49
Conclusion.....	50
Bibliographie	
Annexes	

Abréviations

ACAD : Ataxie cérébelleuse autosomique dominante

ACAR : Ataxie cérébelleuse autosomique récessive

AOPC : Atrophie olivo-ponto-cérébelleuse

BADS : Behavioural Assessment of the Dysexecutive Syndrome

BECD : Batterie d'Evaluation Clinique de la Dysarthrie

BEM (144) : Batterie d'Effcience Mnésique

BREF : Batterie Rapide d'Effcience Frontale

CSC : Connaître le Syndrome Cérébelleux

DOSS : Dysphagia Outcome Severity Scale

FRDA : Friedreich Ataxia

GRECO : Groupe de Réflexion sur les Evaluations COgnitives

GREFEX : Groupe de Réflexion sur l'Evaluation des Fonctions EXécutives

IRM : Imagerie par résonance magnétique

ICARS : International Cooperative Ataxia Rating Scale

NPI : Inventaire Neuropsychiatrique

NPI-R : Inventaire Neuropsychiatrique Réduit

RL/RI (16) : Rappel Libre/ Rappel Indiqué

SCA : Spinocerebellar ataxia (Ataxie spinocérébelleuse)

TLE : Test de Langage Elaboré

TMT : Trail Making Test

VHI : Voice Handicap Index

Introduction

« Le cervelet participe à la planification des activités motrices et mentales. » (Manto & Habas, 2013, p.65). Il s'agit en effet d'un organe clef pour le bon développement de l'être humain. Il joue un rôle important dans de nombreuses tâches motrices incluant la production de la parole (Ackermann, Mathiak, & Riecker, 2007). En effet, il est impliqué dans le contrôle de nombreux muscles vocaux. Il a également été prouvé qu'il jouait un rôle non négligeable dans les processus cognitifs et le contrôle des émotions (Schmahmann & Caplan, 2006). Dès lors, lorsqu'il est touché par des lésions pouvant être de natures très différentes, le quotidien des personnes atteintes est significativement bouleversé et altéré.

Le syndrome cérébelleux est décrit comme l'« ensemble des troubles nerveux causés par des lésions du cervelet : défaut de coordination des mouvements, troubles de la statique et de la marche (vertiges, ataxie, démarche ébrieuse), adiadicocinésie, tremblement, nystagmus, troubles de la parole et du tonus musculaire » (Brin-Henry, Courrier, Lederlé, & Masy, 2011).

Nous avons pu prendre conscience depuis quelques temps de l'importance de la prise en charge orthophonique pour les patients atteints de ce syndrome. En effet, il a de nombreuses conséquences sur la vie du patient, l'handicapant quotidiennement dans de nombreuses tâches, pas uniquement motrices. Or, il s'agit d'une maladie rare, peu connue par les professionnels de santé qui sont rarement amenés à la rencontrer. L'association Connaitre le Syndrome Cérébelleux (CSC) évoque dans sa brochure d'informations créée en 2011 et destinée aux patients un nombre de personnes atteintes en France inférieur à 30 000.

Ces patients auraient besoin d'une prise en charge orthophonique adaptée, basée sur une synthèse des données récentes de la recherche. Or, il semble complexe de trouver des informations sur l'ensemble des conséquences fonctionnelles que nous pouvons prendre en charge en tant qu'orthophonistes et de savoir, ainsi, comment orienter le bilan lorsqu'on reçoit un patient atteint de cette pathologie. Quelles questions spécifiques poser à l'anamnèse? Quels éléments cliniques observer lors de l'entretien et de la passation des tests? Et également quels tests proposer pour se rendre compte des répercussions du syndrome ? Ce sont ces diverses questions, ainsi que des conversations menées auprès d'orthophonistes durant les stages, qui nous ont amenés à ce sujet de mémoire.

Ce projet est donc l'occasion de s'intéresser aux éventuelles similarités dans les répercussions fonctionnelles en fonction des différentes étiologies ou au contraire à la spécificité de chaque profil. L'évolution des symptômes est également un aspect à prendre en

compte, dès le bilan orthophonique de ces patients. Dans certains cas, comme pour l'ataxie de Friedreich, l'évolution très rapide au départ peut conduire, relativement tôt, à une invalidité. La prise en charge précoce des troubles est donc une nécessité (Pointon, 2001).

Il s'agit donc de répertorier l'ensemble de ces conséquences fonctionnelles, en lien avec les différentes étiologies et l'évolution du syndrome. Ainsi, avec cette première étape concernant « l'atteinte », il est plus aisé de déterminer les bases du bilan spécifique à ces patients. Il reste difficile de trouver des éléments dans la littérature ou les articles scientifiques concernant le bilan orthophonique des patients atteints du syndrome cérébelleux. Néanmoins, dans son document sur la prise en charge orthophonique spécifique à l'ataxie de Friedreich, Pointon (2001) évoque le fait que pour évaluer physiologiquement les troubles dysarthriques, il faut à la fois établir ce qui dysfonctionne, mais aussi déterminer la cause et la sévérité de ces atteintes. Ceci est possible grâce à une anamnèse orientée et à un examen clinique précis. Il en est de même pour les autres troubles.

En se basant sur une analyse théorique du syndrome cérébelleux, il va être intéressant de déterminer comment, lors du bilan, nous pouvons procéder pour avoir une connaissance la plus fine possible du patient en face de nous mais également de sa maladie et des conséquences qui en découlent.

I) Partie théorique

1) Etiologies

Le syndrome cérébelleux peut avoir différentes étiologies. Déterminer la cause exacte à l'origine de ce syndrome est un travail fastidieux. Les classifications de ces étiologies sont parfois différentes lorsqu'on s'y intéresse de façon plus poussée. Néanmoins, les principales causes semblent établies, et on peut classer le syndrome en 3 principaux groupes : les ataxies acquises (origines accidentelle, toxique, infectieuse, vasculaire), les ataxies héréditaires (autosomiques récessives et autosomiques dominantes, liées à l'X) et les ataxies congénitales (Froger, Laffont & Pélissier, 2010, pp. 18-26 ; Manto & Marmolino, 2009).

Il peut arriver que le syndrome cérébelleux apparaisse de façon tardive. Cela complexifie la recherche de l'étiologie car les manifestations peuvent parfois se confondre avec les troubles présents dans d'autres pathologies du type démence, maladie de Parkinson... Le diagnostic différentiel n'est donc pas aisé.

De plus, cette recherche étiologique peut se révéler encore plus difficile : les causes héréditaires et acquises co-existent dans certains cas ; certaines formes du syndrome supposées apparaître précocement peuvent arriver tardivement... (Fogel & Perlman, 2006).

Le syndrome est soit isolé, soit associé à une autre pathologie ou à d'autres symptômes (Association CSC, 2011). Il va donc être important de savoir quelle est l'origine de chaque symptôme, mais aussi quel signe clinique peut dépendre d'une autre atteinte, pour pouvoir prioriser nos investigations.

1.1) Les ataxies cérébelleuses d'origine génétique

Au sein des ataxies d'origine génétique, il existe donc les ataxies de transmission dominante et celles de transmission récessive : ce sont toutes deux des ataxies dites autosomiques (le gène muté ne se trouve pas sur un chromosome sexuel). Il existe également un troisième type d'ataxie génétique : celle liée à l'X (le gène muté se trouve sur le chromosome sexuel X) : c'est donc un cas extrêmement rare (Association CSC, 2011). Parfois, les formes « mitochondriales » sont aussi considérées comme une forme à part entière d'ataxie génétique : leur nombre n'est pas précisément connu (Sailer & Houlden, 2012).

De nombreuses mutations de gènes sont dues à une répétition anormalement élevée de triplets (3 bases azotées se répètent trop souvent : par exemple GAA dans l'ataxie de Friedreich) qui a tendance à, en plus, s'accroître de génération en génération. Plus on

retrouve ces triplets dans le gène, plus l'atteinte sera sévère et l'arrivée des symptômes précoce. C'est ce qu'on appelle le phénomène d'anticipation. La conséquence majeure est l'apparition possible de la maladie chez des jeunes enfants dont les parents, n'ayant aucun symptôme, ne savaient pas qu'ils étaient atteints (Association CSC, 2011).

Il est intéressant de voir que la prévalence de certaines ataxies d'origine génétique varie en fonction des régions géographiques. Ainsi, dans certaines régions, voire pays, un type d'ataxie cérébelleuse sera largement dominant, parfois même unique. Le lieu de vie d'un patient atteint d'un syndrome cérébelleux sera donc un premier indice important pour déterminer l'étiologie précise (Sailer & Houlden, 2012).

Quelques éléments clefs vont pouvoir permettre de différencier les formes autosomiques dominantes et celles autosomiques récessives. Les formes dominantes se manifestent plutôt tardivement, alors que les récessives débutent plus généralement dans l'enfance (même si les formes récessives chez les adultes sont de plus en plus reconnues : c'est le cas de l'ataxie de Friedreich, de la maladie de Tay Sach...). Les manifestations non-neurologiques sont plus fréquentes dans les formes récessives (diabète, cardiomyopathie...). Les signes cliniques des formes dominantes sont souvent proches des signes d'autres pathologies neurodégénératives comme la maladie de Parkinson (Kumar, Mondal, Paul, & Paul, 2013).

1.1.1) Les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes

Les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes (ACAD) étaient précédemment classées selon leurs signes cliniques ou les lésions : ataxie de Pierre-Marie (hérédo-ataxie), atrophie olivo-ponto-cérébelleuse (AOPC) de type Menzel, atrophie corticale pure de Holmes, ou encore maladie de Machado-Joseph. Désormais, on parle d'ataxies spinocérébelleuses (SCA). Pour ces ACAD, la réalisation d'un test génétique peut permettre dans certains cas d'identifier le gène muté, mais c'est le cas pour une minorité des gènes à l'heure actuelle. L'étude de l'arbre généalogique du patient peut également être pertinente et apporter des informations précieuses, de même que l'IRM (qui montre une atrophie du cervelet ainsi que du tronc cérébral à l'exception des ACAD de type III). Mais la pose du diagnostic se fait surtout grâce à la sémiologie (Association CSC, 2011).

La classification de Harding propose de distinguer trois grands types d'ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes. Selon cette classification, le type I correspond à une ataxie ainsi qu'à une atteinte des autres systèmes neuronaux, le type II est caractérisé par une

ataxie ainsi qu'une dégénérescence rétinienne (il s'agit presque exclusivement des mutations SCA 7) tandis que le type III est décrit comme une forme plus pure, qui altèrera bien moins la qualité de la vie des patients atteints (Schöls, Bauer, Schmidt, Schulte, & Riess, 2004).

Il existe tellement de formes différentes d'ACAD que chacune s'est vue imposer un identifiant (un nombre entre 1 et 32) en lien avec la séquence du gène atteint. Cependant, la liste s'étend et un nouveau « locus » est découvert quasiment chaque année (Kumar et al., 2013).

Les SCA causées par une expansion de polyglutamate sont les plus nombreuses (Sailer & Houlden, 2012). Ces SCA ont en général une progression plus rapide. Elles montrent toutes une dégénérescence importante du cervelet (l'atrophie dendritique est suivie par la perte de cellules de Purkinje). Certaines dégénérescences ont été décrites : les SCA 1 et 7 correspondent à une dégénérescence de type olivo-ponto-cérébelleuse, pour les SCA 2 et 3 c'est une atteinte des ganglions de la base, pour la SCA 7, une atteinte de la rétine. Les SCA 17 correspondent quant à elles à une atrophie cérébrale globale. Toutes les ataxies spinocérébelleuses hormis la 6 montrent une dégénérescence significative du tronc cérébral (Kumar et al., 2013).

Les ACAD de type I sont les plus fréquentes, marquées par d'importants troubles de l'équilibre qui permettent très généralement de révéler la présence de la maladie. L'atteinte ophtalmique, la dystonie, le syndrome pyramidal, les troubles de la sensibilité profonde et l'amyotrophie arrivent plus tardivement. Certains gènes ont été identifiés dans les ACAD de type I (ou parfois seulement localisés, c'est-à-dire « qu'on sait sur quel chromosome se trouve le gène muté, mais on ne sait pas encore comment il s'écrit ») : c'est le cas de SCA 1, 2, 3, 4, 9, 14, 16, 17, 19, 21, 22, 27 et 29 (Association CSC, 2011).

Les ACAD de type II sont plus rares. Dans cette forme d'ataxie, une atteinte oculaire est présente en parallèle du syndrome cérébelleux. L'avancée de la maladie peut conduire à une cécité. Les autres symptômes que l'on peut retrouver sont similaires à ceux observés dans le type I. Dans le type II, l'âge d'apparition est très variable : cela peut aller de la jeune enfance à plus de 70 ans. En cas d'une arrivée précoce (avant 20 ans), les troubles de la vision peuvent apparaître avant les troubles d'équilibre : c'est tout à fait l'inverse si la maladie arrive tardivement. Le seul gène à l'origine des ACAD de type II est SCA 7 (Association CSC, 2011).

Les ACAD de type III correspondent à une atteinte du cervelet « pure » : il s'agit uniquement d'une ataxie cérébelleuse, sans autre signes. L'évolution est plutôt lente, et l'apparition relativement tardive. Les gènes identifiés (ou localisés) sont nombreux : SCA 5, 6, 8, 11, 12, 15, 23, 26, 28, 30, 31 (Association CSC, 2011).

Les ACAD de type IV sont caractérisées par des ataxies mais également des épilepsies. Les gènes identifiés (ou localisés) sont : SCA 10, 13, 28, 20, 25 et l'atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne (DRPLA) (Association CSC, 2011).

Il semblerait que SCA 3 soit la forme la plus présente sur l'ensemble du monde, suivi par SCA 1,2,6,7,8 (Schöls et al, 2004).

L'utilisation de la neuro-imagerie (IRM) est utile pour établir le diagnostic différentiel avec les différentes scléroses ou encore les pathologies cérébro-vasculaires. Cependant, elle ne permet pas d'établir un diagnostic, et il faut être prudent puisque elle pourrait être tout à fait normale dans les premières années d'apparition des symptômes. Le diagnostic clinique de ces SCA est donc relativement complexe : en effet, des éléments se chevauchent entre le sous-type génétique et la variabilité des caractéristiques cliniques au sein même de ce sous type. Cela explique donc qu'un signe clinique n'est pas « caractéristique » d'un sous type de SCA (Schöls et al, 2004).

En résumé, il semble très complexe, en se basant sur les signes cliniques, de déterminer l'étiologie précise du syndrome : en effet, seule la dégénérescence visuelle est spécifique à SCA 7 ; les autres symptômes peuvent se retrouver, avec une atteinte plus ou moins importante, dans toutes les ACAD (Meissner, Tison, & Goizet, 2013).

1.1.2) Les ataxies cérébelleuses autosomiques récessives

Souvent, l'apparition de ces ataxies se fait avant l'âge de vingt ans, mais des formes tardives ont également été décrites, bien que plus rares (Sailer & Houlden, 2012). Il est même courant que les premiers symptômes arrivent avant cinq ou dix ans notamment dans le cas d'une ataxie télangiectasie ou d'une ataxie avec apraxie oculomotrice.

Elles sont caractérisées par la dégénérescence du cervelet ou son développement anormal, ainsi que celui de la moelle épinière. Elles sont causées par la mutation de gènes spécifiques (comme le gène de la frataxine, identifié pour l'ataxie de Friedreich, la plus « connue » des ACAR). Pour chaque cas, un gène, situé sur un chromosome particulier ayant

pour rôle de produire une protéine impliquée dans un mécanisme déterminé (tel que la production de vitamine E, d'ADN...), subit une mutation.

Certains autres gènes ont été identifiés, notamment dans le cas de l'ataxie avec déficit isolé en vitamine E, dans l'ataxie-télangiectasie, dans l'ataxie avec apraxie oculomotrice de type 1 et de type 2... Mais un nombre important d'ataxies récessives ne sont, néanmoins, pas encore « étiquetées » (Association CSC, 2011).

« Les ACAR peuvent être divisées en quatre types, suivant des critères cliniques et génétiques :

- Les ataxies liées à une mutation d'une protéine mitochondriale (l'ataxie de Friedreich en est une)
- Les ataxies associées à des anomalies métaboliques (L'ataxie avec déficit en vitamine E)
- Les ataxies associées à des anomalies de réparation de l'ADN (ataxie télangiectasie, ataxie avec apraxie oculomotrice)
- Les autres formes d'ataxies » (Association CSC, 2011).

Il arrive également que ces ACAR soient réparties en deux groupes distincts : celles dont le phénotype est similaire à celui de la maladie de Friedreich, et les « autres » dont le phénotype diffère (Meissner et al., 2013). Dans ce cas, on peut retrouver dans les ACAR de « type Friedreich » : la maladie de Friedreich, l'ataxie avec déficit en vitamine E, l'abêtalipoprotéïnémie, les ataxies cérébelleuses à début précoce et réflexes conservés... Et dans les ACAR de « type non Friedreich » se trouvent l'ataxie télangiectasie, l'ataxie spastique de Charlevoix-Saguenay et l'ataxie spinocérébelleuse infantile (Goizet, Ballan, & Tison, 2002).

1.1.3) Les ataxies cérébelleuses liées à l'X

Les ataxies liées à l'X peuvent être de transmissions récessive ou dominante. Lorsqu'un homme est atteint, il le transmettra automatiquement à ses filles, mais pas à ses fils (Association CSC, 2011). Néanmoins, il est important de constater que les atteintes héréditaires liées à l'X sont plutôt rares dans le cadre du syndrome cérébelleux (Meissner et al., 2013).

« Le tableau classique présenté par les garçons est grave, sous la forme d'une encéphalopathie convulsive avec acidose lactique dès la naissance. Les femmes

hétérozygotes, cependant, peuvent présenter un tableau d'ataxie épisodique à début précoce, ou bien adopter une présentation proche de la FRDA (maladie de Friedreich) » (Meissner et al., 2013).

1.2) Les ataxies cérébelleuses acquises

Les ataxies cérébelleuses acquises ont des causes diverses (infectieuses, auto-immune, inflammatoire, paranéoplasique : association du trouble neurologique avec un cancer systématique qui n'envahit pas le système nerveux, tumorale, toxique/ éthanolique, traumatique...) (Association CSC, 2011).

Des causes plus précises ont été décrites au sein des ataxies cérébelleuses acquises d'origine toxique : l'alcoolisme chronique, les causes iatrogènes telles qu'une intoxication au lithium ou à la phénytoïne, les causes toxiques industrielles et environnementales comme l'intoxication au mercure, au plomb, au monoxyde de carbone, au bromure (Goizet et al., 2002).

Lorsque l'origine est inflammatoire ou auto-immune, cela peut venir plus spécifiquement d'un diabète insulino-dépendant, d'une maladie thyroïdienne, d'une sclérose en plaques, d'une maladie cœliaque (intolérance au gluten) et encore beaucoup d'autres maladies (Goizet et al., 2002).

Dans le cas du syndrome cérébelleux paranéoplastique, l'âge d'atteinte correspond à l'âge de survenue des cancers (pas forcément tardif, donc). Pour l'auto-immunité, l'apparition des premiers signes du syndrome cérébelleux se fait autour de 55 ans (Association CSC, 2011).

On peut également trouver dans la littérature une éventuelle origine carencielle : en vitamine E ou B1, en acide folique.

1.3) Les ataxies cérébelleuses congénitales

On nomme congénitale « une maladie ou anomalie présente dès la naissance, de forme évidente ou latente. Ce terme regroupe les affections héréditaires, et celles, non héréditaires, qui sont contractées pendant la vie utérine » (Brin-Henry et al., 2011). Cette définition nous permet de comprendre pourquoi certains auteurs placent les ataxies cérébelleuses congénitales parmi les ataxies cérébelleuses d'origine génétique, alors que d'autres les classent comme une catégorie à part entière.

Certaines formes ont été décrites. C'est le cas du syndrome de Joubert ou encore de l'ataxie cérébelleuse de Cayman. Tranchant et Anheim (2009) les classent néanmoins parmi les ACAR.

Cependant, les ataxies cérébelleuses congénitales se différencient des formes héréditaires par certains aspects : elles ne sont pas progressives, et les signes cliniques comme une importante hypotonie musculaire apparaissent dès la naissance.

Ce sont des enfants chez qui l'on retrouve une ataxie, une dysarthrie, des troubles oculomoteurs et très souvent un retard mental pouvant être léger ou modéré (Froger et al., 2010, p.18).

2) Sémiologie

L'évolution du syndrome sera variable, en fonction de son origine. Il existe également des classifications basées sur les lésions neurologiques et leurs éventuelles améliorations. En effet, l'évolution peut être de quatre types : « favorable, stabilité chronique, aggravation rapide, aggravation très lente » (Sultana & Mesure, 2011, p.48), mais cela se confirme davantage dans le cadre des atteintes motrices.

Le syndrome cérébelleux se définit souvent par la présence de signes majeurs, facilement observables et extrêmement pénalisant pour les personnes atteintes. La conséquence première est un trouble de l'équilibre et de la marche communément appelé « ataxie ». Il n'est pas rare d'entendre le terme « ataxie cérébelleuse » pour parler du syndrome cérébelleux, à tort. En effet, l'ataxie ne concerne que les difficultés dans la coordination des mouvements volontaires. Néanmoins, il s'agit d'un trouble majeur et présent dans 100% des cas chez les patients atteints du syndrome cérébelleux (Association CSC, 2011). Cette ataxie se manifeste, tant dans une position de repos qu'en mouvement, « par un élargissement du polygone de sustentation » : le patient ne peut trouver son équilibre qu'en ayant les pieds et les jambes écartés (Collège des enseignants de neurologie, s. d.). Le syndrome cérébelleux est caractérisé par la présence de nombreux autres troubles. On retrouve souvent la notion d'hypotonie, de difficultés à réaliser des mouvements, de dysarthrie et de troubles oculaires de type nystagmus (Collège des enseignants de neurologie, s.d. ; Froger et al., 2010, p.18).

Dans les ouvrages papiers ainsi que sur internet, lorsqu'il s'agit d'exposer les conséquences fonctionnelles chez ces patients, certains éléments reviennent de façon

récurrente. Cependant, il semble que chez une partie de ces patients, des conséquences moins connues et parfois moins visibles sont tout aussi handicapantes et nécessiteraient une prise en charge adaptée. C'est le cas notamment pour les troubles de la déglutition, les troubles cognitifs ou encore les difficultés de respiration.

2.1) L'ataxie

L'ataxie se définit comme une « incoordination des mouvements volontaires avec conservation de la force musculaire » (Brin-Henry et al., 2011). Ces ataxies, dans le cadre du syndrome cérébelleux, ont été classées en deux grands types : les ataxies statiques et les ataxies cinétiques (Masson, 1999).

2.1.1) Les ataxies statiques

Les ataxies statiques se définissent à la fois par une instabilité de la posture au repos (debout mais parfois également en position assise, dans les cas les plus sévères) se manifestant majoritairement par des oscillations du corps, et une démarche « ébrieuse » et « irrégulière » : en effet, le déplacement en ligne droite est quasiment impossible (Masson, 1999).

2.1.2) Les ataxies cinétiques

Les ataxies cinétiques se manifestent par « des troubles de la coordination des mouvements de membres » (Masson, 1999). Ce sont en fait des maladresses dans les mouvements de la vie quotidienne, y compris l'écriture, qui handicapent beaucoup le patient. « L'ataxie cérébelleuse est la résultante de l'association, à des degrés divers, de plusieurs composantes: la dysmétrie, la dyschronométrie, l'adiadococinésie, l'asynergie, le tremblement » (Garcin, cité par Masson, 1999). Cela correspond respectivement à « une atteinte de la coordination des mouvements dans l'espace », « une altération de la gestion des paramètres temporels du mouvement volontaire », « une impossibilité d'exécuter rapidement des mouvements alternatifs », « une incapacité d'exécuter simultanément les différents mouvements élémentaires qui entrent dans la constitution d'une activité motrice » (Dictionnaire Larousse en ligne).

2.2) La dysarthrie

La dysarthrie se définit comme un « ensemble de troubles de l'articulation résultant d'une atteinte du système nerveux central ou périphérique ou d'une ataxie des muscles des organes de la phonation » (Brin-Henry et al., 2011).

En fonction de leur étiologie, les dysarthries ont été classées en différents types : la dysarthrie cérébelleuse en est un (Brin-Henry et al., 2011).

2.2.1) La dysarthrie ataxique

La dysarthrie ataxique résulte d'un problème de contrôle moteur. Parfois, la dysarthrie peut donner l'impression d'une résistance ou d'une restriction de mouvements : ce n'est pas le cas de la dysarthrie ataxique qui elle, est caractérisée par une parole mal programmée, mal contrôlée et mal coordonnée (Duffy, 2013, p.143).

La dysarthrie ataxique (ou dysarthrie cérébelleuse) est souvent testée par des évaluations perceptives d'échantillons de parole des personnes atteintes. Les trois symptômes principaux de cette dysarthrie sont l'inexactitude articulatoire, l'excès prosodique et l'insuffisance phonatoire (Schalling & Hartelius, 2013).

En ce qui concerne le défaut articulatoire, cela se manifeste par une prononciation imprécise des consonnes, une déformation des voyelles, une accentuation sans relief et une rupture dans l'articulation qui est donc irrégulière. La prosodie est altérée à cause de phonèmes prolongés et d'intervalles irréguliers entre les mots. L'insuffisance phonatoire se manifeste quant à elle par une voix dure/ rauque, sans variation de hauteur, avec un débit très lent (Schalling & Hartelius, 2013).

« Deux formes de dysarthrie ataxique sont décrites : l'une avec une prédominance des troubles articulatoires et l'autre avec une prédominance des anomalies prosodiques. » (Froger et al., 2010, p.90).

En résumé, la dysarthrie ataxique est caractérisée par un discours lent, imprécis et des changements prosodiques caractéristiques. Les patients se plaignent souvent d'un discours qu'ils qualifient « d'ivre », leur donnant et donnant la sensation à l'interlocuteur qu'ils sont alcoolisés. Ils trébuchent sur les mots et leur respiration n'est pas bien coordonnée à leur parole. Cependant, il semble que ces patients sentent une gêne moindre quand le débit de la parole est plus lent (Schalling & Hartelius, 2013).

2.2.2) La dysarthrie dans l'ataxie spinocérébelleuse

La description de cette dysarthrie « spécifique » ressemble à celle plus générale évoquée précédemment. La dysarthrie est présente dans une grande majorité des SCA, mais les informations plus précises sur l'atteinte spécifique à chaque type de SCA manquent encore. Une analyse de patients SCA 2, 3, 7, 8 (ainsi que d'autres dont l'étiologie n'était pas

connue) a révélé la présence de signes similaires à ceux évoqués dans la dysarthrie ataxique. Les manifestations les plus présentes étaient donc l'imprécision dans l'articulation des consonnes, l'instabilité de la voix, la monotonie du discours (nombreuses pauses, relativement longues) ainsi qu'un taux de parole réduit.

Ces symptômes sont associés à deux grands facteurs : le premier est appelé « speech-timing and articulation » et reflète principalement des difficultés dans la programmation motrice de la parole. Le second est appelé « voice quality » et reflète les conséquences neurophysiologiques (se manifestant par ces aspects phonatoires caractéristiques).

Lors d'études plus poussées analysant la parole de patients avec différentes SCA, des différences ont été remarquées. Chez les SCA 6 par exemple, l'articulation est plus sévèrement touchée que dans SCA 1 et 5. Cela a pu être notifié grâce à un test de répétition rapide de syllabes. Les atteintes de la voix sont, à l'opposé, plus présentes et sévères dans SCA 1.

Une analyse de patients porteurs de SCA 20 (un des plus récents gènes trouvés) a montré la présence d'une dysarthrie avec des manifestations tout à fait particulières comme un tremblement palatin, des changements phonatoires (sorte de spasmes des muscles phonatoires). L'apparition de la dysarthrie précède même dans de nombreux cas l'ataxie.

Seulement 5% des patients SCA ont vu la dysarthrie apparaître en symptôme « premier », avant l'apparition de l'ataxie. Mais c'est le cas pour 66% des SCA 20, et plus de 8% des SCA6. Ce sont les deux gènes pour lesquels les patients verront le plus apparaître les troubles dysarthriques en premier lieu.

Les troubles dysarthriques augmentent avec l'avancée de la maladie. Les troubles liés à l'articulation et la prosodie évolueront plus rapidement que ceux liés à la voix. La progression de ces symptômes liés à la parole et à la voix sera plus lente lorsque l'ataxie apparaît tardivement. La progression la plus rapide des symptômes dysarthriques sera dans les SCA 17 puis SCA3 (Schalling & Hartelius, 2013).

2.3) Les troubles respiratoires

Grâce aux techniques d'imagerie, il a pu être montré que le cervelet a un rôle actif dans la respiration volontaire. Des études ont montré que les noyaux profonds du cervelet sont impliqués dans le processus de respiration et plus particulièrement dans la gestion de l'effort. En effet, lors de situations respiratoires plus complexes voire dangereuses (trop grande dose

de CO₂ dans le sang par exemple), l'activation de ces noyaux va permettre d'augmenter la production respiratoire (Xu & Frazier, 2002).

Il a été prouvé également que certains neurones dégénéraient, à cause d'atrophies du cervelet et du tronc cérébral. Or, les neurones des voies respiratoires sont très proches de ces zones cérébrales : cela expliquerait des troubles des mécanismes de contrôle de la respiration en cas d'ataxie spinocérébelleuse (Sriranjini, Pal, Krishna, & Sathyaprabha, 2009).

La réduction de certains paramètres respiratoires ainsi que le probable manque de coordination des muscles respiratoires chez la totalité des patients SCA nous révèle « l'incapacité de maintenir un effort respiratoire à long terme ». « Une mauvaise coordination motrice des muscles inspiratoire et expiratoire peut conduire à un travail accru pour respirer et à une éventuelle fatigabilité. » (Sriranjini et al., 2009).

Le patient ataxique a en effet des grosses difficultés dans le contrôle moteur de sa respiration, particulièrement en situation de parole. Certaines caractéristiques spécifiques ont pu être démontrées. Les mouvements expiratoires et phonatoires ne sont pas coordonnés or la parole doit avoir lieu au moment de l'expiration, cela entraîne donc une perte d'air importante. De plus, la personne va commencer sa prise de parole en ayant une quantité insuffisante d'air, ce qui va la rendre à bout de souffle beaucoup plus rapidement que la moyenne. Il a également été constaté que les mouvements de la cage thoracique et de l'abdomen sont brutaux et inadéquats. Lors de la production de voyelles ou de la répétition de syllabes, les mouvements de la paroi thoracique vont être complètement irréguliers. L'ensemble de ces anomalies peuvent expliquer les troubles prosodiques souvent retrouvés chez ces patients (Duffy, 2013, p.154), mais sont à l'origine de conséquences plutôt globales sur la voix. Il est fréquent que les patients atteints d'un syndrome cérébelleux souffrent de dysphonie, mais ils ont souvent des difficultés à faire le lien avec l'atteinte respiratoire.

« La force du muscle respiratoire mesurée est significativement réduite chez les patients SCA » (Sriranjini et al., 2009). Cependant, on pourra noter des résultats différents en fonction des étiologies. La SCA 3 présente en effet des résultats légèrement meilleurs.

Néanmoins, il est intéressant de relever que les sujets atteints d'un syndrome cérébelleux ne sont pas réellement gênés par cette respiration altérée. Cela s'expliquerait par le fait que ces personnes adaptent leur mode de vie à leur pathologie : leurs efforts physiques

sont moindres à cause de leurs soucis de mobilité. Il est même probable que ce « manque » d'activités soit une des causes de cette déficience de fonction respiratoire (Sriranjini et al., 2009).

2.4) Les troubles oculaires

On peut remarquer (cliniquement, ou plus précisément à l'aide d'enregistrements oculographiques) de nombreux troubles oculomoteurs dans les syndromes cérébelleux. Il s'agit par exemple d'anomalies des saccades (les mouvements de saccades ne sont pas adaptés, et sont donc suivis par des corrections), d'anomalies du maintien de la position oculaire (nystagmus), d'anomalies des mouvements de poursuite oculaire (retard d'initiation et mouvements plus lents) et de myoclonies oculaires (oscillations).

La présence de ces troubles oculaires est notable dans certains cas d'ataxie cérébelleuse, notamment dans certaines ACAD.

Dans la SCA 1, on peut observer des anomalies oculomotrices (nystagmus, poursuite douce saccadée, altération visuelle, suppression du réflexe vestibulo-oculaire). On peut aussi observer la plupart de ces manifestations dans la SCA 6 (Schöls et al., 2004).

La SCA 7 est caractérisée majoritairement par une perte visuelle, mais également par une ataxie. La perte visuelle peut commencer jusqu'à 9 ans avant le début de l'ataxie si la pathologie est d'apparition précoce. A l'inverse, si l'apparition est tardive, l'ataxie peut survenir plus de 25 avant la diminution de l'acuité visuelle (Schöls et al., 2004).

Souvent, les patients adultes évoquent lors du bilan orthophonique une plainte concernant la lecture, sans vraiment comprendre quelle est la base du problème. Or, les saccades (qui vont varier en durée et en amplitude en fonction des individus), associées aux fixations, vont être nécessaires pendant les tâches de lecture. En effet, ces mouvements de saccades orientent le regard sur une zone bien particulière du mot, ce qui va permettre un décodage quasiment instantané de celui-ci (Quercia, 2010). Ces anomalies des saccades, souvent insidieuses pour les patients, expliquent donc pourquoi les activités en lien avec la lecture peuvent être à ce point coûteuses.

2.5) Les troubles de déglutition

Des troubles bulbaires progressifs sont observés dans la majorité des ataxies et peuvent conduire à des difficultés pour boire et manger et aussi pour respirer et dormir. Dans notre étude, les troubles bulbaires entraînant une dysphagie, des fasciculations de la langue [...],

étaient présents chez 26,9% des patients, et ont pu contribuer à l'obstruction des voies aériennes hautes et conduire à un effort moindre de ventilation (Sriranjini et al., 2009).

En 2013, Meissner et al. nous montrent que la dysphagie est fortement présente dans différents types d'ACAD (notamment SCA 1, 2, 3, 6, 7). En effet, la sévérité de la dysphagie a été évaluée grâce à l'échelle « Dysphagia Outcome Severity Scale » (DOSS) (O'Neil, Purdy, Falk, & Gallo, 1999) chez des patients atteints de SCA3 ou SCA 6. Les conclusions montrent que pour SCA 6, l'atteinte est moyenne mais présente, et pour SCA 3, la dysphagie est sévère (Isono et al. cités par Rangarathnam, Kamarunas, & McCullough, 2014).

La vidéofluoroscopie a permis de montrer que la dysphagie se manifestait chez ces patients par un retard de déclenchement de la déglutition et une fermeture du larynx mal assurée. Il est aussi indiqué qu'une seule manœuvre de déglutition ne permet pas de « vidanger » la bouche et l'hypopharynx. La présence de résidus salivaires ou alimentaires est donc souvent observée (Rangarathnam et al., 2014).

De plus, les aspirations silencieuses fréquentes vont avoir des conséquences désastreuses puisqu'elles vont déclencher des « pneumonies d'aspiration » et des suffocations, pouvant parfois entraîner le décès (Isono et al., 2017). Ces aspirations correspondent à la pénétration de liquide ou d'aliments dans les poumons, et sont dues à un défaut de sensation, une fonction motrice ralentie, une faiblesse générale du sujet, une coordination réduite et un réflexe de toux faible ou absent (Zelazny, 2015).

Il semble donc que la phase pharyngée soit la plus touchée : le réflexe de déglutition est retardé, et les voies respiratoires ne sont plus protégées. Cela, associé à un bolus alimentaire parfois trop hétérogène, va favoriser l'émergence de fausses routes, notamment silencieuses. Les problèmes de fasciculations de la langue vont altérer davantage le temps oral. En effet, ces contractions involontaires vont perturber à la fois la mastication et la préparation du bolus alimentaire mais également la projection de celui-ci vers l'oro-pharynx (Abdulmassih, Teive, & Santos, 2014). La respiration sera, là aussi altérée, à cause de l'obstruction fréquente des voies aériennes.

Abdulmassih et al. ont testé sur des patients atteints de SCA des liquides, des crèmes dessert ainsi que des solides, et ont analysé pour chaque élément les différentes phases de déglutition. Il semble que lors de la mastication et la préparation du bolus, les solides posent

le plus de problèmes, suivis des crèmes dessert. La coordination entre la phase orale et pharyngée peut parfois être problématique, quel que soit l'élément à déglutir. En ce qui concerne la phase pharyngée, la présence de résidus non déglutis est parfois observée, tant pour les solides que pour les semi-liquides ou liquides.

Face à la présence d'une dysphagie « cérébelleuse », aucun travail musculaire ne sera réellement utile, puisque les troubles sont présents majoritairement dans la phase « réflexe ». Néanmoins, l'orthophoniste pourra conseiller au patient des postures et des textures à adopter afin d'éviter les complications respiratoires. C'est un symptôme à ne surtout pas négliger.

2.6) L'atteinte cognitive

« L'anatomie comparée suggère un rôle du cervelet dans le contrôle de certaines activités cognitives en raison du développement considérable chez l'homme de la partie la plus latérale de l'hémisphère cérébelleux et de la partie la plus récente, ventrolatérale du noyau dentelé. » (Masson, 1999, p.6).

Les performances des personnes atteintes de syndrome cérébelleux ont été mesurées lors d'études de neuropsychologie. D'après Masson (1999), une diminution notable a été observée dans des tâches telles que : « production et perception d'un rythme, apprentissage d'association entre des mots ou des mots et des couleurs, [...] tâches verbales telles que la génération d'un verbe approprié à un mot », mais aussi dans des exercices de planification.

Des études sur le rôle du cervelet dans la cognition et les émotions ont montré que les patients atteints d'un syndrome cérébelleux ont des difficultés dans la réalisation de tâches multiples, dans les tâches de flexibilité mentale, dans l'organisation visuo-spatiale ainsi que dans le traitement linguistique (Schmahmann & Caplan, 2006). La présence de troubles de mémoire a aussi été mise en avant dans des exercices testant les fonctions exécutives.

Masson ainsi que Schmahmann et Caplan évoquent également la présence éventuelle d'une dysgraphie spatiale ainsi que de troubles de l'humeur. De plus, des études ont montré que le cervelet jouait un rôle important dans la cognition sociale, et plus précisément dans des tâches de reconnaissance ou d'attribution d'émotions à partir de photos de visages. Ainsi, les patients atteints de syndrome cérébelleux peuvent se retrouver en difficultés pour analyser les émotions des individus qui les entourent (Hoche, Guell, Sherman, Vangel, & Schmahmann, 2016).

2.7) Les atteintes autres

De nombreuses autres atteintes sont notables dans le syndrome cérébelleux, nous intéressant, de près ou de loin, en orthophonie.

On retrouve donc, dans certains cas : des difficultés de marche, des troubles d'équilibre, une hypotonie, des tremblements, des vertiges, une fatigabilité, des plaintes sensitives, une spasticité... (Manto & Habas, 2013; Masson, 1999)

Certains signes associés se retrouvent dans différents cas : par exemple, on peut retrouver dans les ACAD de type I et II la présence d'une démence (Meissner et al., 2013).

3) Intérêt d'une évaluation orthophonique

Les séances d'orthophonie « feront travailler la relaxation et la détente musculaire, la respiration, l'articulation, le ralentissement du débit », elles viseront à « améliorer les possibilités de communication par une meilleure intelligibilité et la gestion du souffle dans la phonation » et à « donner des conseils pratiques pour la déglutition afin d'éviter des fausses routes » (Association CSC, 2011).

Le bilan sera donc l'occasion de faire état des atteintes particulières de ce patient, et de faire en sorte d'avoir les informations pertinentes pour établir des axes de prise en charge priorités et individualisés. Comme dans toute maladie évolutive, plus le bilan sera précoce, plus la prise en charge sera utile et bénéfique.

II) Méthodologie

1) Population concernée par le bilan

Il existe donc de nombreuses étiologies pour le syndrome cérébelleux. L'objectif étant de présenter un bilan type, il est nécessaire de cibler une population de patients. En effet, le bilan sera différent en fonction de l'âge du patient et également en fonction des symptômes (leur type, leur sévérité ainsi que leur ordre d'apparition mais aussi leur caractère potentiellement évolutif). Il semble donc important de choisir un type d'étiologie suffisamment « restreinte » pour que les patients concernés n'aient pas des profils trop hétérogènes.

Dès lors, il a semblé pertinent de cibler cette seconde partie de mémoire sur les causes génétiques, et plus précisément les formes autosomiques dominantes. En effet, elles sont plutôt tardives, et nous souhaitons proposer un bilan correspondant à des patients adultes. Au sein de ces ACAD, nous nous sommes concentrés sur les atteintes de type I. Il s'agit de formes ayant des signes cliniques pouvant davantage nous intéresser en tant qu'orthophonistes. De plus, ce type I regroupe entre autres les SCA 3, 2 et 1 qui sont les plus fréquentes, donc, les formes que nous aurons potentiellement plus de probabilités de rencontrer lors de notre exercice. Sont inclus dans ces « adultes » tous les patients ayant plus de 18 ans, sans limite supérieure d'âge. Ceci constitue donc le principal critère d'inclusion de ce mémoire.

Cela exclut donc la quasi-totalité des ACAR (puisque'il s'agit presque exclusivement d'enfants), mais également toutes les causes acquises (étant donné que les symptômes et les types d'évolution ne sont pas nécessairement les mêmes).

Il est également préférable pour la passation de ce bilan d'exclure les personnes dont l'ataxie est à un stade trop avancée. En effet, elles sont extrêmement fatigables, et même si la passation des tests est à adapter en fonction de l'anamnèse, le bilan entier (dans l'optique de cette évaluation critique) est plutôt long, et peut mettre le patient en situation d'échec trop important.

2) Choix des tests

Parmi les atteintes de type I, on peut retrouver majoritairement les symptômes suivants : dysarthrie cérébelleuse, paralysie du regard, ralentissement des saccades, nystagmus, tremblements, fasciculations de la face et de la langue, spasticité, dystonie.

Certains symptômes arrivent un peu plus tardivement, c'est le cas de la dysphagie, du parkinsonisme, d'une démence ainsi que des troubles cognitifs. Enfin, d'autres signes sont bien plus rares mais à ne pas omettre : des difficultés dans les tâches de motricité fine, une perte sensorielle importante (Evidente, Gwinn-Hardy, Caviness, & Gilman, 2000), et parfois également des troubles de sensibilité. Ces derniers sont à relier aux troubles de déglutition, puisque en cas d'hyposensibilité buccale, le réflexe de déglutition se déclenche de façon anarchique, sans contrôle volontaire du sujet.

Le choix des tests, mais plus globalement l'organisation générale du bilan se fait en fonction de ces atteintes potentielles, mais également en tenant compte de la plainte du patient, et de sa demande concernant les séances d'orthophonie. En effet, il est essentiel de savoir dès le départ ce qu'il attend de ce bilan et de la potentielle rééducation qui va s'ensuivre. Cela va nous permettre d'insister davantage sur certains points, et de passer moins de temps sur d'autres.

Pour un bilan relativement exhaustif, il convient d'être concis et d'aller à l'essentiel dans les épreuves. Dès lors, certains tests ne sont pas présentés dans leur intégralité, et seule une partie est conservée, dans le but de tester les fonctions ou les capacités potentiellement atteintes. Parfois, plusieurs outils ou façons d'évaluer une fonction sont envisageables (différents tests ou échelles par exemple), donc le choix d'en présenter un en particulier s'est fait en fonction des observations de stages, des lectures, ainsi qu'à travers les conseils de professionnels experts du domaine. En effet, le but de ce mémoire est aussi de présenter un bilan type accessible à n'importe quel orthophoniste recevant un patient adulte porteur d'un syndrome cérébelleux d'origine génétique. Il a donc été privilégié les épreuves « maisons », faisables sans matériel spécifique, ainsi que les tests souvent rencontrés, que les orthophonistes ont en leur possession la plupart du temps.

3) Déroulement du bilan type

Avant de présenter les grandes étapes de ce que pourrait être le bilan type proposé à ces patients, il est important de préciser qu'un enregistrement vidéo (ou à défaut, vocal) peut être pertinent. En effet, il va permettre de prendre conscience a posteriori de toutes les déformations qui vont être difficilement « cotables » en direct. Le nombre d'informations à observer et à écouter est important : cet enregistrement va aider le thérapeute à prendre de la distance vis-à-vis du bilan.

Le bilan va se dérouler en deux grands temps : l'anamnèse et l'évaluation. Néanmoins, une troisième étape « parallèle » aux deux autres est indispensable : l'observation clinique. Elle concerne notamment l'analyse de la posture du sujet, élément clé de ce bilan. Cette grille d'évaluation est présentée ici après la partie « évaluation », mais elle est à considérer dès le début du bilan et peut être remplie au fur et à mesure du rendez-vous.

3.1) Questions pertinentes durant l'anamnèse

L'anamnèse pour les patients atteints d'ACAD de type I sera bien sûr constituée des éléments de base. Il s'agit donc des données administratives telles que l'identité du patient, son adresse, son numéro de sécurité sociale... Mais aussi de données globales sur sa vie quotidienne : situation familiale (couple ? enfants ?), loisirs/ activité, profession exercée (et travaille-t-il encore ?). Ces informations, en plus de permettre au thérapeute de mieux connaître son patient, pourront être des éléments pertinents pour le bilan et la prise en charge (notamment par rapport au niveau d'études, aux centres d'intérêts...). Il va être essentiel de ne pas oublier de questionner certains éléments plus spécifiques à ces patients.

On va s'intéresser à la maladie et toutes les informations générales qui en découlent : Quand sont apparus les premiers symptômes ? Quels étaient ces symptômes ? Quand le diagnostic a-t-il été posé ? Y-a-t-il connaissance du gène précis ? Un traitement est-il en cours ? Dans la fiche d'évaluation spécifique à la déglutition de Crunelle, la conscience du trouble par le patient mais aussi par son entourage est évoquée. C'est bien sûr un élément essentiel, mais qui ne s'évalue pas par des questions particulières : en effet, l'attitude générale des personnes présentes lors du bilan va nous en dire beaucoup sur l'acceptation de la maladie et la conscience des troubles. (Crunelle, s. d.) L'orthophoniste est là également pour accueillir les craintes du patient et de ses proches, ses appréhensions, et répondre aux questions sur la maladie.

Il peut être intéressant aussi de savoir qui a fait la démarche pour ce premier rendez-vous (est-ce le patient ? le conjoint ? après conseils d'un médecin ?) et quelles sont la demande et la plainte, ainsi que le(s) projet(s) du patient, ses attentes vis-à-vis d'une éventuelle prise en charge. Cela nous permettra d'axer davantage la suite de l'entretien, mais également de prioriser les tests qui vont suivre.

De plus, il sera intéressant de poser la question des antécédents familiaux : c'est une forme dominante, donc un parent est forcément atteint. On peut dès lors questionner les atteintes chez ce parent, le vécu familial autour de la maladie, l'évolution. De plus, si notre

patient a des enfants, ils ont eux aussi, un risque d'être atteint. On peut donc demander si les enfants ont fait des analyses, et s'ils ont connaissance d'une éventuelle atteinte.

On peut également questionner l'autonomie, souvent altérée dans le cadre du syndrome cérébelleux. Comment se passe la marche ? L'habillement ? La toilette ? Et plus globalement, y-a-t-il des choses que la personne faisait et a arrêté de faire après l'apparition des symptômes ? Y-a-t-il des choses mises en place pour favoriser les déplacements ? (canne, déambulateur, scooter...)

Ensuite, on va pouvoir s'intéresser plus précisément à chaque « grand » symptôme pouvant être présent.

Concernant la dysarthrie, il convient de questionner la voix, la prosodie, l'articulation. Il peut être intéressant de commencer par questionner le patient sur son ressenti global. Poser des questions ouvertes telles que « comment trouvez-vous votre voix ? », « que ressentez-vous quand vous parlez ? » permet de ne pas influencer le patient et de ne pas trop orienter sa réponse. Dans un second temps, poser des questions plus précises va aider l'orthophoniste à avoir des informations plus détaillées sur la dysarthrie du patient : « Avez-vous parfois la sensation d'être à bout de souffle ? » (en effet, les reprises d'air sont souvent anarchiques, donc ce ressenti est fréquemment présent chez les patients ataxiques), « qualifieriez-vous votre parole d'ébrieuse ? » (c'est-à-dire avec des difficultés à articuler, une parole scandée), « comment est l'intensité de votre voix ? » (souvent d'importantes variations sont constatées, globalement plus forte), « comment trouvez-vous votre débit ? » (lenteur, avec des pauses plus longues et plus fréquentes). Il peut être intéressant aussi de le questionner sur un éventuel sentiment de serrage, une sensation de voix tremblante.

Bien sûr, toutes ces caractéristiques ne seront pas altérées chez chaque patient, chaque dysarthrie étant unique. Mais, faire un état des lieux rapide de ces différents critères permet d'avoir une vision globale de la dysarthrie spécifique à ce patient, toujours dans le but de mieux orienter la suite du bilan et la prise en charge.

Concernant la dysphagie, certains éléments vont nous donner des indices plus ou moins importants sur la sévérité d'un éventuel trouble de déglutition. On peut donc demander au patient s'il a perdu du poids, s'il a parfois des difficultés à respirer (et particulièrement après les repas) ou à parler (voix mouillée), comment se passent les repas (lieu, durée, quantités, textures ou températures privilégiées, aliments éliminés du quotidien), et aussi s'il est gêné, s'il tousse ou se racle la gorge, si la déglutition peut être douloureuse. On peut

également lui demander s'il avait des problèmes de déglutition avant l'apparition du syndrome.

Concernant les troubles cognitifs, il peut être intéressant de questionner la mémoire : le patient et son(ses) proche(s) ont-ils la sensation de difficultés mnésiques ? Dans des domaines en particulier ? Pour ce qui concerne les fonctions exécutives, on peut questionner la capacité à s'organiser (emploi du temps, réalisation de tâches précises), la prise d'initiative, la capacité à mener une tâche jusqu'à son terme, la possibilité de s'adapter et de s'ajuster (à une situation, à une personne...), les persévérations...

Pour avoir une idée plus fine de l'atteinte cognitive, il est possible de présenter un questionnaire d'auto-évaluation au patient. Celui de Mac Nair et Khan (1984) est pertinent car il explore divers domaines : « l'attention et la concentration, le langage, les praxies, le rappel différé, l'orientation vis-à-vis des personnes, l'orientation dans le temps et la mémoire prospective » (Gasnault, 2009). Il existe dans une version courte de quinze questions, mais est plus complet dans sa version intégrale de trente-neuf questions. Nous pourrions utiliser la version française consensuelle proposée par le Groupe de Réflexions sur les Evaluations COgnitives (GRECO) (Poitrenaud, Israël, Barrere, & Le Roc'h, 1997). Il peut être rempli en parallèle par le patient et son proche, et pas forcément lors de la première rencontre mais éventuellement entre les deux premiers rendez-vous.

On va pouvoir également questionner la latéralité : l'atteinte du syndrome cérébelleux peut être unilatérale ou bilatérale, donc il sera important de savoir avec quelle main le patient écrit, ou procède à d'autres actions.

3.2) Quels tests pour un bilan le plus complet possible ?

L'échelle ICARS (International Cooperative Ataxia Rating Scale) est un outil très important dans l'évaluation du syndrome cérébelleux. Elle se divise en quatre grandes parties : une concerne la « marche et la posture », une la « coordination des membres », une « les capacités langagières » et enfin une « les troubles oculomoteurs » (Trouillas et al., 1997). Un score final sur 100 sera donné, indiquant la sévérité du syndrome. Au sein de cette échelle, de nombreux items ne sont consacrés qu'à l'aspect purement moteur qui ne concerne pas directement la profession d'orthophoniste. Néanmoins, nous pouvons nous intéresser aux épreuves pertinentes au regard de nos compétences. Deux items concernent la dysarthrie. Dans le premier on demande au patient de répéter plusieurs fois une même phrase, afin d'évaluer sa parole et plus particulièrement la fluidité. Dans le second item, il s'agit d'évaluer

la clarté du discours, l'articulation. Certains autres items peuvent tout de même s'avérer intéressants lors du bilan orthophonique : l'évaluation de la position assise, le dessin d'une spirale sur des pointillés, mais également des tests de poursuite et de saccade oculaires. Ce sont des mouvements nécessaires à la réalisation de tâches de lecture et d'écriture.

3.2.1) Evaluation de la dysarthrie

La dysarthrie ataxique est dans une majorité des cas le symptôme inaugural. Il est donc nécessaire d'en tester les différentes caractéristiques, pour avoir connaissance de ce qui est le plus touché chez le patient.

La Batterie d'Evaluation Clinique de la Dysarthrie (BECD) (Auzou & Rolland-Monnoury, 2006) existe en langue française et va permettre de tester la prosodie, l'articulation, la phonation ainsi que la respiration. Elle comporte plusieurs grandes parties : l'évaluation de la sévérité, l'analyse perceptive, l'analyse phonétique, l'examen moteur, l'auto-évaluation et les relevés acoustiques instrumentaux. Chacune est ensuite associée à un ou plusieurs outils. C'est une batterie extrêmement longue, mais qui semble être la plus complète pour évaluer les différents aspects d'une dysarthrie. Seules les épreuves les plus adaptées au regard du syndrome cérébelleux sont donc privilégiées.

Il est pertinent d'évaluer cette dysarthrie de façon globale dans un contexte conversationnel ou en situation de lecture. Mais certains exercices peuvent donner une idée de l'atteinte plus spécifique, particulièrement pour les composantes les plus prégnantes: les troubles d'articulation et de la prosodie. Cependant, la dysarthrie est aussi caractérisée par une possible insuffisance phonatoire : il sera dès lors essentiel d'évaluer la phonation ainsi que la respiration, les deux actions étant étroitement en lien.

Il est envisageable de séparer l'évaluation de la dysarthrie en deux temps : le premier temps sera consacré à l'analyse de l'articulation et de la prosodie, et le second temps sera davantage dédié à l'évaluation du souffle, de la respiration ainsi que de la phonation.

Néanmoins, avant de se lancer dans ces tâches plus spécifiques, il est possible de commencer à remplir la grille perceptive de la BECD. Elle est composée de 6 grands items : qualité vocale, réalisation phonétique, prosodie, respiration, intelligibilité et caractère naturel. Quatre critères catégoriels (qualité vocale, réalisation phonétique, prosodie et intelligibilité) et un critère global (le caractère naturel de la parole) vont nous donner un score perceptif sur

vingt points qui va permettre de quantifier la sévérité de la dysarthrie. Pour remplir cette grille, des exercices rapides peuvent être proposés comme tenir un « a », répéter une même syllabe ou encore proposer des syllabes pour tester les diadococinésies. La parole en contexte est, enfin, l'élément le plus significatif qui va nous aider à compléter cette grille. Si lors du bilan, le temps nous manque pour évaluer la dysarthrie, se baser sur la parole spontanée du patient est la meilleure des indications. Nous pouvons remplir cette grille perceptive tout au long du bilan ou même après le bilan à l'aide des enregistrements, pour qu'elle soit aussi précise que possible. C'est un outil extrêmement important et complet pour l'évaluation de la dysarthrie, bien que subjectif.

La grille intitulée « examen moteur » dans la BECD est aussi intéressante et va permettre une évaluation clinique « du fonctionnement des organes impliqués dans la production de la parole » (Froger et al., 2010, p.92). C'est une étape intéressante, mais relativement longue. A voir dès lors, si elle paraît essentielle, si une petite partie peut être privilégiée ou si elle n'est pas une priorité pour ce patient. De plus, certains points de cet examen moteur (concernant la langue, les lèvres...) pourront être évalués dans un autre contexte, notamment lors des tests de déglutition.

3.2.1.1) Evaluation de l'articulation et de la prosodie

L'évaluation de l'articulation et de la prosodie se fait de manière simultanée, lors d'exercices permettant de tester les deux aspects. Cependant, il est probable que la personne ait un profil penchant soit plus vers des troubles articulatoires soit plus vers des anomalies prosodiques.

Il s'agit par exemple de faire répéter une phrase contenant des mots avec plusieurs sons syllabiques, ou de faire répéter seulement des mots. Cela peut provoquer une irrégularité articulatoire (avec des ruptures) ainsi que des anomalies de la prosodie (Duffy, 2013, p.150). Pour cette épreuve de répétition, la partie « analyse phonétique » de la BECD est intéressante. En effet, l'épreuve pourra être adaptée à la sévérité de la dysarthrie du patient. Si sa dysarthrie est plutôt légère, l'épreuve de répétition de mots complexes est intéressante. Si elle est plus sévère, il est possible de se contenter de l'épreuve de répétition de phonèmes, l'objectif étant de ne pas trop fatiguer le patient. Le but de cet exercice de répétition est de constater la présence de phonèmes altérés (est-ce plus sur la prononciation des consonnes, des sons vocaliques, les deux), la fréquence des altérations et l'impact global sur l'intelligibilité. L'avantage de faire répéter au moins une phrase au patient est que cela va permettre de mieux

se rendre compte d'une éventuelle irrégularité articulatoire, souvent présente chez les patients ataxiques.

Concernant l'évaluation de la prosodie, les trois paramètres à observer sont « la mélodie, l'intensité et la durée » (Teston, Ghio, & Viallet, 2000). On cherche ici principalement à voir si l'accentuation est excessive, si les phonèmes sont prolongés, si les intervalles entre les mots sont irréguliers et si les pauses sont plus nombreuses et particulièrement longues. Outre l'épreuve de répétition de phrases, il peut être proposé au patient de lire quelques phrases ou un court texte pour se concentrer spécifiquement sur ces aspects (Teston et al., 2000). Il sera important de noter si le débit est lent : c'est souvent le moyen de compensation que trouvent les patients ataxiques pour réguler leurs productions.

3.2.1.2) Evaluation de la respiration, du souffle et de la phonation

Dans un second temps, il convient d'évaluer la respiration, le souffle et la phonation. Là encore, les exercices sont regroupés, puisque leurs objectifs concernent parfois simultanément le souffle et la phonation, ou la respiration et la phonation etc.

On va dans un premier temps tester les éléments de base de la respiration. Tout d'abord, il est important de savoir si elle est nasale, buccale ou mixte. Cela peut être évalué lors d'une conversation spontanée (l'anamnèse par exemple), ou lors d'exercices plus ciblés. Il peut s'agir par exemple de demander au patient de lire un texte la bouche fermée, et d'observer la façon dont il reprend de l'air. Il sera également important d'observer sa respiration en situation de repos (patient assis et pas en prise de parole) : est-elle thoracique, abdominale ou mixte ? Dans la BECD, il est conseillé de poser une main sur le thorax du patient pour mieux évaluer sa respiration. Lors de cette phase de respiration au repos, il est important de noter la présence éventuelle d'un bruit inspiratoire, ou encore d'une expiration/inspiration forcée (c'est-à-dire est-ce que la personne fait un effort pour reprendre de l'air ou le relâcher).

Pour évaluer le souffle en dehors d'une situation de parole, plusieurs exercices peuvent être proposés. La BECD présente deux exercices : la production d'un « s » après une inspiration ample et le souffle dans une paille dans un verre d'eau. Pour ces deux exercices, des normes de temps sont données, indiquant si le souffle du patient semble insuffisant (pas assez ample et long) notamment pour pouvoir parler. Avec la paille, il va être possible de tester à la fois la durée du souffle, mais également le forçage, si on propose un exercice hors

« verre d'eau ». En effet, lorsque le patient souffle dans la paille, l'orthophoniste peut placer la paume de sa main à la sortie de l'air : si l'air est chaud, cela est synonyme de forçage.

L'évaluation de la coordination pneumo-phonique va être très importante. Il va donc s'agir d'observer si le patient prend la parole sur l'expiration ou sur l'inspiration, s'il prend une quantité d'air suffisante, et plus globalement comment se passe la phonation. Si le patient se retrouve à bout de souffle après s'être exprimé, cela nous donne une bonne indication. La BECD conseille là encore d'observer le patient en situation de parole : prend-il la parole sur l'inspiration, lui arrive-t-il d'inspirer sur un mot, est-il essoufflé ? D'autres épreuves sont proposées dans la BECD : compter jusqu'à 20 sans reprendre de l'air (ce qui est faisable par un sujet lambda), produire un « s » puis un « z » et le garder tenu le plus longtemps possible (la production du « z » peut poser plus de problème et être plus courte : cela signifie que le patient est plus en difficulté lorsqu'il doit mettre de la voix sur le « souffle »). Si le rapport s/z est supérieur à 1, cela montre la présence d'un trouble du fonctionnement laryngé, si à l'inverse ce rapport est inférieur à 1, il s'agit d'une incoordination pneumophonique.

Un exercice de comptage projeté peut également être proposé : il s'agit de compter jusqu'à 10, en haussant significativement la voix. Cela va permettre de voir comment la personne gère ses attaques (avec ou sans coups de glottes) et ses reprises d'air (« Et UN, et DEUX, etc).

Au-delà de l'évaluation clinique, on va pouvoir procéder à une évaluation instrumentale, notamment pour mesurer l'importance de l'étendue vocale. Cela va consister à calculer le temps maximal de phonation, à faire des sirènes pour observer les possibilités du patient au niveau des hauteurs (jusqu'où le patient peut « monter » ou « descendre ») (Froger et al., 2010, p.94).

3.2.1.3) Evaluation de la voix

L'évaluation de la voix est également importante, et fait l'objet d'une partie plutôt détaillée de la grille perceptive. Néanmoins, si nous souhaitons avoir des éléments supplémentaires, la passation du Voice Handicap Index (VHI) (Jacobson et al., 1997) également présenté dans la BECD, est envisageable. Il s'agit d'une auto-évaluation que le patient remplit donc seul. Cela va nous permettre d'avoir des informations sur la qualité vocale, les perturbations, outre ce qui aura pu être observé lors des différentes épreuves du bilan, puisqu'il s'agit ici du point de vue du patient.

3.2.2) Evaluation de la dysphagie

Bouin (2006) évoque une liste d'éléments devant alerter concernant la déglutition, non spécifique au syndrome cérébelleux. Il est intéressant de commencer par une évaluation clinique. Le test de la gorgée d'eau (demander au patient d'avaler une très faible quantité d'eau claire : 3 à 5 cuillères à café selon Bouin) est intéressant puisque très simple à réaliser, et donnant au professionnel des informations importantes notamment sur la position (parfois externe) de la langue, l'ascension laryngée (l'amplitude du mouvement), la voix en post-déglutition (en demandant au patient de prononcer un « a »), la capacité à tousser/ se racler la gorge, la respiration...

Mais cette évaluation clinique peut être plus précise. Dans un premier temps, avant tout essai de déglutition, il est absolument nécessaire de procéder à une observation de la cavité buccale du patient (l'hygiène buccale, l'état dentaire, ainsi que l'aspect des lèvres, de la langue, du palais mou et dur et des muqueuses oropharyngées visibles). En effet, la présence d'infections buccales est la première chose à questionner et à observer, puisque en cas de fausses routes, les résidus tombant dans les poumons seront infectés et peuvent ainsi déclencher une pneumopathie. Si le patient est sujet à des infections (aphtes, herpès labial, candidose buccal, leucoplasie buccale, sialadénite, abcès dentaire...) (« Pathologies de la muqueuse buccale », 2017), lui prescrire des bains de bouche est une nécessité, et les tests de déglutition seront possibles qu'une fois la cavité buccale totalement saine, pour ne prendre aucun risque d'infections.

Ensuite, une série de praxies peut être réalisée dans l'objectif de tester les structures mises en jeu dans la déglutition (les lèvres, la langue, la mâchoire, le palais mou, les joues). L'essentiel est vraiment d'évaluer la fonction motrice de ces éléments, et non d'attendre la reproduction « parfaite » d'un mouvement. Ces praxies peuvent donc être effectuées rapidement, l'essentiel étant de tester succinctement chaque élément. Il s'agira par exemple de serrer très fortement les lèvres, de les avancer/ les étirer, de mordre la lèvre inférieure puis supérieure, de rentrer les deux lèvres, de tirer la langue, puis la tirer en contre-résistance, de la monter vers le nez et la descendre vers le menton, de venir toucher chaque commissure labiale avec l'apex, de gonfler les deux joues puis l'une après l'autre, de les rentrer, de les gonfler en contre-résistance, de faire des mouvements latéraux de la mâchoire, puis de passer la mâchoire inférieure en avant, et enfin pour le voile, de produire un a, ou de produire en alternance une voyelle orale et nasale.

Outre ces éléments « maison », pouvant servir en l'absence de test normé pour avoir des informations concernant la déglutition du patient, de nombreuses échelles ou tests existent, basés sur l'observation du patient ou sur des essais alimentaires. En 2016, Fargues et Guyon ont répertorié ces échelles et tests existant en les critiquant du point de vue de l'orthophonie (longueur, pertinence notamment en fonction de la pathologie, exhaustivité de l'évaluation...). Dans le cadre d'un syndrome cérébelleux d'apparition « tardive », certains tests ou échelles peuvent être privilégiés.

L'échelle DOSS va permettre d'établir un profil de déglutition, et situer le patient parmi 7 niveaux de sévérité de dysphagie. L'objectif de cette échelle est de pouvoir orienter le patient sur le mode nutritif le plus adapté à son atteinte. Elle va évaluer le niveau d'indépendance, la nutrition (orale ou non), ainsi que les modifications diététiques.

Le test de capacité fonctionnelle de la déglutition est intéressant pour guider l'orthophoniste lors des essais alimentaires (pour les solides ainsi que les liquides). Il est plutôt rapide à mettre en place (à condition de se procurer à l'avance les aliments nécessaires), et peu dangereux puisque les volumes sont très petits, et le type de liquide ou de solide va être petit à petit adapté à ce que le patient peut supporter (Guatterie & Lozano, 1999). Ce test est tout à fait fonctionnel, puisqu'il va permettre de connaître les limites du patient, et ce qu'il peut déglutir le moins dangereusement possible : cela va permettre d'adapter à la fois son alimentation (les textures, les quantités) et son hydratation, mais aussi les postures si cela est nécessaire. Il s'agit donc de maintenir un plaisir autour de l'alimentation orale le plus longtemps possible, sans risquer de fausses routes.

Après la déglutition (qui peut être après un test à l'eau, mais également salivaire ou encore avec de la nourriture), il est important d'inspecter la cavité buccale et la présence éventuelle de résidus, signes que le bolus alimentaire ou le liquide n'a pas été entièrement dégluti (UETMIS, CHU de Québec, 2015, p.11).

Ces patients peuvent avoir des troubles de sensibilité, notamment au niveau buccal. Il peut être intéressant de tester rapidement la sensibilité tactile mais aussi thermique. Pour l'aspect tactile, cela peut être : effleurer la lèvre avec une plume, tester le réflexe nauséux à l'aide d'un guide langue, mais aussi tester la reconnaissance avec le z-vibe (le thérapeute vient au contact d'une zone extra ou intra buccale avec le z-vibe et la personne doit exprimer à quel endroit il sent la stimulation ou pas). Pour la sensibilité thermique, l'orthophoniste peut se servir d'un glaçon ou d'un tube rempli d'eau froide et à l'inverse un tube rempli d'eau

chaude, à placer là encore à différents endroits du visage (joues, lèvres) pour voir si le patient est davantage hyposensible à une certaine température, ou sur certaines zones.

L'évaluation instrumentale est préconisée dans un dernier temps, si l'évaluation clinique n'a pas été concluante, ou ne nous a pas donné les informations nécessaires à une future prise en charge, et également si une suspicion de fausses routes silencieuses est présente. Il va s'agir d'examen tels que la vidéofluoroscopie ou la fibroscopie (UETMIS, CHU de Québec, 2015, p.5). Le saturomètre permet également de détecter la présence de fausses routes silencieuses. Il va pouvoir indiquer une chute soudaine de la saturation en oxygène pendant la déglutition, ce qui est synonyme de fausse route.

3.2.3) Evaluation des fonctions cognitives

Dans le domaine des fonctions cognitives, différents éléments vont être importants à évaluer. Il s'agit principalement des fonctions exécutives, particulièrement touchées chez les sujets atteints du syndrome cérébelleux, mais également du langage, de la mémoire, de la cognition sociale et du comportement.

L'évaluation du langage est assez restreinte. Nous l'avons donc fusionnée avec les tests concernant les fonctions exécutives.

3.2.3.1) Les fonctions exécutives et le langage

Pour évaluer les fonctions exécutives, plusieurs tests peuvent être utilisés en fonction du type de tâche à évaluer.

Pour la planification, la copie de la figure de Rey (Rey, 1959) est intéressante et permet d'observer les stratégies que la personne utilise pour reproduire la figure présentée. Pour cette épreuve, nous pouvons utiliser les cotations de Wallon et Mesmin (2009). Les séquences motrices de la batterie rapide d'efficacité frontale (BREF) (Dubois, Slachevsky, Litvan, & Pillon, 2000) permettent d'évaluer la programmation et l'exécution du geste. Deux subtests de la Behavioural Assessment of the Dysexecutive Syndrome (BADS) (Wilson, Alderman, Burgess, Ernslye, & Evans, 1996) sont également intéressants : le test de la recherche des clés et le test du zoo. Pour ces deux dernières épreuves, il faut mettre en place des stratégies, faire appel à la planification, mais également aux capacités d'inhibition pour le test du zoo, puisqu'il y a un certain nombre de contraintes à respecter (notamment ne pas repasser deux fois par le même endroit).

Pour évaluer la flexibilité au niveau verbal, un test de fluences verbales catégorielles et formelles peut être proposé, par exemple celui de Cardebat (Cardebat, Doyon, Puel, Goulet, & Joannette, 1990), en utilisant les normes et les scores seuils du Groupe de Réflexion sur l'Évaluation des Fonctions Exécutives (GREFEX) (Rosser & Hodges, 1994). Cette épreuve va permettre d'évaluer la capacité du sujet à mobiliser son stock lexical et va nous permettre de noter la présence de persévérations ou d'erreurs. On sera attentifs néanmoins à ne pas mettre le patient en situation d'échec : en effet, la présence d'une dysarthrie trop sévère peut rendre toute épreuve verbale trop laborieuse, et il est dans ce cas préférable de privilégier une épreuve plus visuelle comme le Trail Making Test (TMT) (Army Individual Test Battery, 1944) en se basant sur le mode de passation et la cotation du GREFEX (Godefroy & GREFEX, 2008). Cependant, la démarche est aussi valable dans l'autre sens : les difficultés visuelles sont parfois majeures, et rendent impossibles certaines épreuves. Dans ce cas, il faut donc privilégier les épreuves verbales. Il est donc impératif de personnaliser le bilan, et de ne pas mettre le patient en position d'échec. Le TMT est constitué de deux parties, néanmoins seule la partie B évalue la flexibilité puisqu'il s'agit de relier en alternance lettres et chiffres. Cette seconde partie évalue aussi les capacités d'inhibition. L'épreuve de consignes contradictoires de la BREF est également intéressante et permet là aussi de tester l'inhibition mais cette fois au niveau moteur (il s'agit de taper deux coups quand l'examineur en tape un et inversement).

Pour évaluer plus spécifiquement l'inhibition si nécessaire, le test de Stroop (Stroop, 1935) proposé sous la version du GREFEX (Meulemans, 2008) peut être utilisé. Il va tester la capacité du sujet à inhiber des processus automatiques.

Pour la situation de « double-tâche », l'épreuve de double tâche de Baddeley retenue par le GREFEX (Della Sala, Baddeley, Papagno, & Spinnler, 1995) peut être passée . Il s'agit dans un premier temps de tester l'empan droit du patient, puis de lui faire répéter des séries correspondant à son empan. Dans un second temps, le patient doit dessiner des croix dans des cases, en suivant une « parcours » prédéfini. Puis, la situation de double tâche est proposée : le patient doit exécuter les deux exercices précédents en même temps.

En ce qui concerne l'organisation visuo-spatiale, le TMT va donner une première idée d'où en est le patient dans sa capacité à coordonner sa vue et l'espace. D'autres épreuves du type test de barrage de cloches (Gauthier, Dehaut, & Joannette, 1989) sont intéressantes pour évaluer les capacités d'organisation du patient.

On peut également tester l'élaboration conceptuelle notamment grâce au subtest « similitudes » de la BREF qui va inciter le patient à trouver le concept commun à différents éléments (cela correspond à de la catégorisation).

3.2.3.2) La mémoire

Les épreuves mnésiques sont ciblées en fonction de la plainte. Si après la partie « entretien », aucune plainte n'est transmise, ni par le patient ni par la personne qui l'accompagne, alors cette partie peut être écourtée, réduite à une ou deux épreuves, voire être supprimée. A l'opposé, on peut s'y attarder davantage s'il s'agit de la demande, ou si l'anamnèse nous oriente vers une atteinte plus importante des capacités mnésiques.

La Batterie d'Efficiences Mnésiques 144 (BEM 144) (Signoret, 1991) est une batterie très intéressante dans le cas de l'ataxie cérébelleuse, puisqu'elle propose deux parties : une partie verbale et une partie visuelle. Elle est extrêmement complète mais aussi relativement longue. Si l'on opte pour la partie verbale (en cas de trop grosses difficultés visuelles par exemple), les épreuves d'empan de chiffres et d'apprentissage ainsi que rappel différé de mots peuvent être intéressantes dans un premier temps, puisqu'elles sont plutôt rapides et vont nous donner une idée globale des capacités mnésiques du patient. Si au contraire, le patient a plus de difficultés en modalité verbale et que la partie visuelle est privilégiée, on peut proposer l'épreuve d'empan visuel et de rappel différé d'une figure (sachant que la figure a été préalablement proposée pour tester les capacités de planification, il est inutile de faire repasser la phase de copie). Si la plainte mnésique est vraiment très importante, alors, plus d'épreuves de cette batterie peuvent être proposées, pour avoir un regard plus complet sur les atteintes et les capacités préservées.

Outre cette batterie, plusieurs tests peuvent être utilisés pour évaluer les capacités mnésiques du sujet : les cinq mots de Dubois (Dubois et al., 2002) ou encore la tâche de rappel libre/ rappel indicé à 16 items (RL/RI-16) (Van Der Linden et al., 2004), adaptation française du test de Grober et Buschke (Grober & Buschke, 1987). Ce second test permettra d'établir un profil mnésique plus précis et poussé.

Il va être pertinent de tester également la mémoire de travail, qui peut être touchée par le syndrome cérébelleux. Pour cela, une épreuve d'empans endroit et envers peut être proposée.

3.2.3.3) La cognition sociale et le comportement

Une évaluation de la cognition sociale peut être envisagée, puisqu'il est possible que le patient ait des difficultés dans ce domaine, et particulièrement dans la reconnaissance des émotions. On peut donc proposer le test appelé « lecture de la pensée dans les yeux », qui est la traduction du test « reading the mind in the eyes » (Baron-Cohen, Wheelwright, Hill, Raste, & Plumb, 2001) et qui consiste à attribuer une émotion à une personne en se basant sur une photographie de son regard.

Enfin, l'évaluation du comportement peut être importante, surtout si le patient est à un stade assez avancé de sa maladie. En effet, une démence (ou des manifestations s'y apparentant) peut apparaître lorsque le syndrome évolue, et peut être très handicapante pour le patient. On peut donc proposer une échelle d'évaluation du comportement. L'inventaire Neuropsychiatrique (NPI) (Cummings, 1997) va permettre « de recueillir des informations sur la présence, la gravité et le retentissement des troubles du comportement ». Cette échelle existe en version française et sous une forme réduite (Michel et al., 2000). Elle consiste à questionner la personne qui accompagne le patient (conjoint ou autre) sur des changements dans l'attitude de celui-ci, en se basant sur douze comportements «clés ». Le NPI semble être l'inventaire le plus adapté dans le cas d'une apparition de démence, les autres échelles étant davantage utilisées pour les atteintes frontales.

Certains autres éléments sont peu évoqués dans la littérature, mais semblent être importants à évaluer. C'est le cas des apprentissages procéduraux, qui peuvent être facilement testés en proposant au patient de décrire les étapes nécessaires pour établir une tâche donnée. Par exemple, nous pouvons utiliser la sous-partie « discours procédural » du Test de Langage Elaboré (TLE) (Rousseaux et al., 2012). Il est proposé au sujet une action du type « faire une omelette », et il doit ensuite décrire l'ensemble des étapes nécessaires pour parvenir à achever cette tâche. Ensuite, la cotation va prendre en compte si le sujet a donné toutes les étapes ou seulement une partie, et également la chronologie.

3.2.4) Evaluations supplémentaires possibles : oculaires et motrices

Il semble donc important au vue de la potentielle atteinte oculo-motrice, de tester les mouvements oculaires. En effet, le lien avec la lecture et l'écriture est direct et l'orthophoniste peut prendre en charge ce type de difficultés.

Pour tester la poursuite oculaire, on peut effectuer un test très rapide qui consiste à suivre du regard une cible (crayon, doigt...) qui bouge en haut/en bas/ sur les côtés (Marsden

& Harris, 2011). Pour les saccades, on peut tout simplement placer deux doigts face au patient, dans différentes positions, et lui demander d'alterner en regardant l'un puis l'autre doigt. Il convient ensuite de regarder attentivement s'il y a présence d'une éventuelle lenteur de mouvement, une incapacité à refixer le regard sur un des points ou encore une mauvaise coordination des deux yeux.

Un exercice de lecture peut être proposé et est intéressant pour observer divers éléments révélateurs d'une atteinte oculaire : sauts de ligne ou ligne relue, inversions et omissions de lettres, répétitions de mots, nécessité d'un doigt curseur, confusions entre des lettres dont les graphies sont proches (p/q, m/n, b/d), tendance à deviner la fin des mots, yeux très près du texte, déplacements du texte... Tous ces indices peuvent indiquer la présence d'un trouble oculomoteur perturbant significativement les tâches de lecture et d'écriture. Néanmoins, il est important de se renseigner sur la présence éventuelle d'un trouble similaire avant l'apparition du syndrome cérébelleux (de type dyslexie par exemple).

Toutefois, si les difficultés semblent dépasser notre champ de compétences, il ne faut pas hésiter à réorienter le patient vers un professionnel plus adapté (l'orthoptiste par exemple).

Outre ces difficultés oculaires, il peut être intéressant de tester la motricité fine, particulièrement atteinte dans ce type d'ataxie, notamment à cause de la présence de tremblements pouvant altérer les mouvements fins. Pour évaluer cela, chacun peut procéder avec ce qu'il possède. Il peut s'agir de tâches comme enfiler des perles, transvaser des petites boules de cotillons avec une pince à épiler d'une bol à un autre, suivre un chemin en « pointillés » et percer chaque point avec une aiguille... L'idée est vraiment de voir la prise en main d'un petit élément (pince, perle, aiguille), la présence de tremblements et leur intensité ainsi que la précision du geste.

3.3) Observations cliniques

Pour évaluer cliniquement la dysarthrie, on va pouvoir se baser sur une analyse de l'intelligibilité et du caractère naturel ou au contraire plutôt automatique de la parole, des éventuelles altérations perceptibles de l'articulation (Froger et al., 2010, p.90).

Dans le cas d'un patient adulte atteint d'un syndrome cérébelleux, Froger et al. nous précisent qu'il faudra observer attentivement certains signes cliniques tout à fait caractéristiques comme « l'imprécision des consonnes et des voyelles, une voix rauque et enrouée, une modification de la durée des phonèmes ». De même, observer le débit, la

prosodie, et les changements permanents de hauteur et d'intensité de la voix est essentiel. Mais ce sont des aspects que l'on trouve d'ores et déjà dans la grille perceptive de la BECD.

Dans le manuel de passation de la BECD (2006), une approche « globale » est évoquée. C'est-à-dire que le thérapeute, lors des différents temps du bilan (entretien spontané, passation de tests) va essayer de déterminer les caractéristiques principales de la dysarthrie du patient. Il est même proposé de trouver quelques mots clefs qui vont qualifier au plus près cette atteinte. Même si certaines épreuves du bilan sont spécifiques à l'évaluation de la dysarthrie, ses caractéristiques peuvent être déterminées tout au long du premier rendez-vous avec le patient, grâce à une observation ciblée et une écoute attentive de sa parole.

En parallèle, on peut demander au patient de se mettre debout pour faire les exercices vocaux : ainsi, on pourra évaluer sa posture. Mais il va être également nécessaire d'observer la posture du patient en position assise, et notamment en situation de repos. Il est important de regarder l'écartement des genoux et des hanches, la position du bassin (qui est souvent en antéversion plutôt qu'en rétroversion : la verticalité de la colonne d'air s'en trouve perturbée et cela peut avoir des conséquences sur la respiration mais aussi sur la voix et la qualité sonore), le placement des épaules (parfois trop en avant), la position de la tête, les cambrures des lombaires et de la nuque (projection du menton ou rétraction, raideur de la nuque). Si la tête et la nuque sont trop raides : le larynx ne sera plus mobile et cela perturbera à la fois la respiration, la parole et la déglutition. Globalement, il est important de regarder la position des membres, le tonus général ainsi que la posture.

On va également pouvoir regarder la posture du patient lors de la déglutition : se tient-il droit ou au contraire son corps/ sa tête sont-ils dans une position particulière, semble-t-il crispé et tendu ?

Concernant la respiration, nous allons pouvoir profiter d'un temps calme du bilan pour observer si elle est nasale, buccale ou plutôt mixte ainsi que si elle est abdominale ou thoracique. Cela peut avoir lieu lors d'un test où le patient est « au repos » (c'est-à-dire ni en situation de parole, ni en situation de déglutition) comme la copie de la figure de Rey.

Il est intéressant de demander au patient son avis : trouve-t-il plus confortable la position assise ou debout pour parler, pour déglutir, pour respirer. Est-ce qu'il sent lui-même des tensions dans certaines parties de son corps dans des situations précises ?

Ces observations de posture et de verticalité vont être un point clé du bilan : en effet, cela pourra être un levier pour la potentielle prise en charge orthophonique. Un des axes thérapeutiques pourra être l'adaptation de la posture, tant en situation de repos qu'en situation de déglutition (repas), ou encore en situation de prise de parole.

Il paraît également important d'observer le comportement général du patient/ son humeur. C'est, bien évidemment, quelque chose de perceptible et non de questionnable. Cependant, être attentif à cet aspect permettra d'ajuster la prise en charge, et éventuellement de diriger la personne vers un autre professionnel, apte à le prendre en charge plus spécifiquement, notamment en cas de signes de dépression.

4) Evaluation du bilan type

Après avoir travaillé dans un premier temps sur le syndrome cérébelleux de façon générale en présentant les différentes causes possibles ainsi que l'ensemble des symptômes pouvant en résulter, un choix d'étiologie s'est avéré nécessaire pour cibler la suite de ce mémoire.

Dans un second temps, le travail s'est donc orienté vers l'élaboration d'un bilan orthophonique type pour les patients atteints d'un syndrome cérébelleux d'origine génétique (autosomique dominante) d'apparition tardive (âge adulte). Ces indications pour le bilan type contiennent les grandes lignes d'évaluation incluant des tests pertinents au regard de l'atteinte spécifique de ces patients.

Il convient dans un troisième temps de tester ce bilan type auprès de sujets faisant partie de la population cible, pour en faire une critique et pouvoir le peaufiner autant que possible.

4.1) Objectif des passations

L'intérêt de cette démarche est de pouvoir prendre de la distance vis-à-vis de la trame proposée précédemment, en ayant un regard critique sur les points positifs, mais aussi sur les éventuels points à retravailler et améliorer. Ces passations du bilan type ne sont donc pas faites dans une démarche quantitative pour évaluer des performances, mais il s'agit davantage d'une observation objective permettant de « valider » sur le terrain un travail jusqu'alors basé sur des lectures, des observations et des échanges avec patients et professionnels, et de pouvoir faire des changements et des adaptations.

4.2) Eléments retenus pour la critique

Avant les passations, il est pertinent d'établir des critères pour savoir sur quoi se baser pour critiquer ce bilan, et pour pouvoir le réajuster au mieux.

Le premier critère est la durée. Les passations vont permettre d'évaluer le temps approximatif nécessaire à la passation de chaque « sous partie » du bilan (anamnèse, évaluation de la dysarthrie, de la déglutition, des fonctions cognitives et enfin des fonctions motrices et oculaires) ainsi que du bilan complet.

Ensuite, on va pouvoir juger le niveau de difficulté des épreuves. Il va être intéressant de noter si une épreuve semble trop difficile ou trop simple, et dès lors, pas nécessairement adaptée aux patients cibles. Néanmoins, ce jugement est relativement subjectif donc il sera à prendre avec du recul.

Un court temps d'échange plus informel en fin d'anamnèse est également envisagé, dans le but de demander au sujet s'il rajouterait des informations concernant son syndrome, s'il y a des éléments dont il aimerait nous faire part et que nous ne lui avons pas demandés.

Nous allons pouvoir constater si la complétion de la grille d'observation est aisée ou si nous rencontrons certaines difficultés à la remplir, et pour quelles raisons.

Enfin, il va être important de se fier à un ressenti global sur la passation du bilan, sur la possibilité (et là encore, la facilité ou la difficulté) de l'individualiser au moment où on le fait passer, la sensation d'avoir évalué de façon pertinente chaque fonction ou au contraire, si certains tests semblent manquer.

4.3) Sujets testés

Pour la passation de ce bilan, deux sujets ont été recrutés. Les sujets adultes atteints d'un syndrome cérébelleux sont souvent très fatigables, ce qui n'a pas rendu aisée la tâche de trouver des personnes correspondant aux critères d'inclusion. Cependant, la démarche n'est pas de mesurer des performances pour les comparer et n'est donc pas quantitative. Les passations auprès de deux sujets semblent déjà intéressantes pour pouvoir faire une critique constructive du bilan type proposé.

Les deux sujets sont âgés de plus de 60 ans, à la retraite. Le sujet 1 a eu un diagnostic posé en 2007, sans connaissance du gène atteint. Pour le sujet 2, le diagnostic date de septembre 1997 et le gène est connu : il s'agit de SCA 3.

4.4) Conditions de passation

La passation du bilan a donc concerné deux sujets. Au préalable, il a été transmis à ces sujets la lettre de consentement éclairé présentée en annexe (annexe 7 du livret mémoire). Il ne s'agit pas ici d'un mémoire de recherche, mais il était néanmoins nécessaire que chaque personne connaisse le projet et son déroulement, les raisons de cette passation, et également à quoi serviraient les données obtenues.

Il était également important, dans le cadre de ces passations « impliquant la personne humaine », de remplir l'annexe 8 concernant l'engagement éthique et qui précise entre autres le principe de confidentialité des données et leur anonymisation (annexe 8 du livret mémoire).

Les sujets ont passé ce bilan à domicile (chez eux). Aucune autre possibilité ne s'est présentée pour le lieu de passation. Nous avons donc fait en sorte d'être dans un lieu calme assis autour d'une table (ce qui était nécessaire notamment pour les exercices nécessitant d'écrire ou de lire). Pour le sujet 2, la passation s'est déroulée en présence du conjoint.

Tous les tests présentés dans la partie théorique n'ont pas été proposés aux sujets. Certains tests ont les mêmes objectifs : dans ce cas, seul un a été sélectionné. D'autres tests (Stroop, double tâche de Baddeley, NPI-R etc...) évaluent des fonctions moins fréquemment atteintes dans le syndrome cérébelleux ou n'étant pas vraiment la priorité de la prise en charge. Nous pouvons envisager de les proposer si la plainte du patient concerne spécifiquement ces fonctions, ou également envisager de les faire passer dans un second temps.

4.5) Organisation de la passation

La passation du bilan auprès de ces deux sujets s'est organisée en suivant les axes présentés dans la trame de compte rendu se trouvant en annexe. Cette trame a été créée grâce au travail précédemment présenté, en essayant au maximum de fonctionner par mots clés pour ne pas se retrouver avec un compte-rendu vierge excessivement long. Le but de cette trame est de pouvoir gagner du temps lors du bilan, et fonctionner en la complétant plutôt qu'en prenant en note tous les éléments.

Une grille d'observation est aussi proposée (présentée en annexe). Elle a été pensée pour être remplie de façon rapide (en cochant des cases ou en notant des mots clés) et pour pouvoir apporter des indications supplémentaires importantes pour l'établissement des axes de travail.

Un rapide temps d'échange au début de la rencontre est également prévu pour bien expliquer au patient le déroulement de la passation mais également les objectifs.

III) Résultats

1) Sujet 1

Nous avons commencé ce bilan à 15h15. L'horaire a été déterminé pour ne pas être dans la période de repos postpandriale, et ne pas être trop tard dans l'après-midi pour éviter un effet de fatigue (notamment vocale).

Chez ce premier sujet testé, les premiers symptômes du syndrome cérébelleux sont apparus insidieusement il y a environ trente ans. Il a différentes plaintes, et explique, au fur et à mesure du bilan, ne pas savoir que certaines choses le gênant au quotidien sont probablement des causes directes du syndrome cérébelleux.

Ce sujet se plaint d'une grande fatigabilité, d'importants troubles de la marche ponctués par des chutes régulières. Lors de l'anamnèse, certains éléments importants ressortent, notamment le fait que sa voix se couvre et devient enrrouée au cours de la journée, que l'intensité de sa voix est assez variable (l'impression de parler fort parfois). Il fait également part d'une sensation d'essoufflement fréquente, notamment lors de la prise de parole, des fausses routes à la salive et aux liquides possibles (et de plus en plus fréquentes), une lenteur lors des repas, mais aucune plainte particulière concernant des textures ou des températures d'aliments qui le gêneraient. C'est une personne qui vit en couple, qui est suivi par un kinésithérapeute une fois par semaine et qui semble garder des activités cognitives régulières (lecture, scrabble...)

L'évaluation de la dysarthrie s'est faite comme elle est présentée dans la trame, c'est-à-dire avec : l'établissement d'un score perceptif, l'épreuve d'analyse phonétique (pour observer si des phonèmes sont perturbés), l'évaluation du souffle et de la voix (paille, tenue du s, tenue du z, rapport s/z, temps maximum phonatoire). L'intelligibilité et la prosodie sont évaluées au sein de la grille perceptive, de façon assez globale. Mais cela semble suffisant puisque le temps d'anamnèse a permis de voir que le patient est tout à fait intelligible, sans altération notable de la prosodie. La grille perceptive a donc permis d'établir un score perceptif de 2, ce qui indique une dysarthrie très légère. Le choix des mots complexes lors de

l'épreuve d'analyse phonétique s'est fait puisque la grille perceptive n'a montré qu'une très faible dysarthrie. On ne note pas de phonèmes altérés.

Le souffle dans la paille (dans l'eau) a duré 21 secondes, ce qui est très largement supérieur aux cinq secondes nécessaires pour obtenir une pression suffisante à la production de la parole. Le /s/ a été tenu pendant 10 secondes ce qui se situe plutôt dans une moyenne basse, et le /z/ pendant 13 secondes. Le rapport s/z est donc de 10/13, ce qui équivaut à 0,77 environ. Le résultat est donc inférieur à 1, ce qui indique une incoordination pneumophonique. De plus, lors de cet exercice de tenue du « s » et du « z », on remarque une intensité variable après quelque temps : le chronomètre a donc été coupé au moment où l'intensité commençait à changer. Quant au temps maximum phonatoire, le patient a pu tenir un « a » sur 15 secondes, ce qui semble insuffisant. Il semblait réellement à bout de souffle après ce dernier exercice. Néanmoins, les cotations de la BECD s'arrêtent visiblement à 50 ans, or le sujet est plus âgé que cela. Le résultat est donc à prendre avec de la distance.

La tâche de lecture n'a pas été proposée, le bilan étant déjà long et la parole spontanée semblant suffisante pour noter que le débit, l'intensité et la mélodie de la voix étaient bons. Nous pouvons tout de même noter un léger essoufflement quand les phrases sont plus longues.

La respiration a pu être évaluée lors de moments « calmes », notamment la copie de la figure de Rey. A ce moment là, le temps était suffisant pour observer que la respiration était nasale et plutôt mixte (même si les mouvements du thorax semblaient plus amples que ceux abdominaux).

Pour évaluer la déglutition, le test de la gorgée d'eau a été privilégié, puisque la plainte n'était pas du tout sur les solides. Il pourra être intéressant de tester la déglutition aux solides dans un second temps pour s'assurer qu'aucun trouble n'est présent. Mais cela ne semblait pas être la priorité ici. Dans ce contexte d'évaluation, le test s'est déroulé sans souci. Le patient me dit à cet instant qu'en étant concentré sur sa déglutition, il a remarqué que cela diminue les risques de fausses routes (cela arrive visiblement plus en contexte de discussion). Après ce test à l'eau, la production d'un « a » a été proposée. Il était net (la voix n'était pas mouillée ou altérée). Le test de sensibilité tactile ne révèle rien de particulier, et le test de sensibilité thermique n'a pas été réalisé. Une question concernant les sensations de chaud et de froid, notamment au niveau buccal, a été posée mais le sujet n'évoque aucune gêne à ce

niveau. Quant aux praxies bucco-faciales, elles ont été réalisées avec succès. Au préalable, le questionnement et l'observation de potentielles infections buccales n'a rien révélé.

Pour l'évaluation des fonctions cognitives ont été proposés : la figure de Rey en copie puis en rappel, des fluences verbales catégorielles et formelles de Cardebat, le Trail Making Test, les 5 mots de Dubois ainsi qu'un empan endroit et envers.

La copie de la figure de Rey a été faite en 3'55. Le sujet a procédé en l'observant dans un premier temps un court instant. Ensuite, la forme globale a été dessinée puis les détails ont été copiés suivant un balayage logique de gauche à droite et de haut en bas. Elle a été entièrement copiée, sans oubli. En rappel, le sujet obtient un score de 17. Cela le classe un peu en dessous de la moyenne.

Pour les fluences, il obtient 21 pour les fluences formelles et 31 pour les fluences catégorielles. Cela le classe dans la moyenne haute pour les deux types de fluences.

Le Trail Making Test a été effectué en 2'15, ce qui le place globalement un peu en dessous de la moyenne des sujets de plus de 60 ans. La consigne a été comprise immédiatement, et la tâche effectuée sans difficulté.

L'empan endroit est de 6 et l'empan envers de 4, ce qui le place dans la moyenne des sujets de sa classe d'âge.

Quant aux 5 mots de Dubois, ils ont été rappelés sans problème en immédiat, et en différé, un indice a été nécessaire pour un des mots qui a ensuite été retrouvé instantanément.

L'évaluation des fonctions cognitives a été volontairement « restreinte », de nouveau pour réduire le temps du bilan autant que possible. Cependant, là encore, des tests supplémentaires peuvent être faits dans un second temps pour préciser le profil si nécessaire. Ici, le niveau cognitif du sujet est bon ce qui ne rend pas nécessaire les explorations supplémentaires.

Le sujet a expliqué avoir testé les fonctions oculomotrices avec son neurologue, qui a relevé seulement une très légère atteinte : nous n'avons donc pas refait d'évaluation de ce domaine. Quant à la motricité fine, la cuillère lors du test de la gorgée d'eau est tenue assez fermement, mais le mouvement est assez lent. Le sujet rapporte également une lenteur dans les tâches d'écriture.

Concernant la grille d'observation, des petites choses sont à signaler. Lors de la déglutition, la position de la tête et la posture globale sont bonnes. On ne note pas de crispation ni d'adaptation de la position. Ce patient n'est pas en fauteuil roulant, donc les observations assis et debout ont pu être réalisées. Lorsqu'il est assis, rien n'est à signaler, que ce soit en situation de parole ou de repos. Par contre, lorsque le patient se lève, on note un élargissement important du polygone de sustentation. C'est un élément courant chez les sujets atteints d'un syndrome cérébelleux, puisque cela leur permet de maintenir autant que possible leur équilibre. Les pieds sont donc éloignés, et les genoux sont particulièrement rapprochés et pas dans l'alignement des hanches. Le bassin est légèrement en antéversion, ce qui n'était pas le cas en position assise. Les épaules sont également un peu en avant. Rien n'est à signaler sur la position de la tête ou de la nuque.

Le bilan s'est terminé à 16h30. Il a donc duré 1h15. La phase d'anamnèse a duré environ 30 minutes, mais certains éléments ont été ajoutés par le patient au cours du bilan. La partie évaluation de la dysarthrie a été plutôt rapide, environ 15 minutes. Néanmoins, la grille perceptive a été remplie après la rencontre avec ce sujet. L'évaluation de la dysphagie a également duré environ 15 minutes, puis l'évaluation des fonctions cognitives et motrices environ 30 minutes.

2) Sujet 2

Nous avons commencé ce bilan à 15h30. L'horaire a là encore été choisi pour ne pas être dans la phase postprandiale où le sujet a besoin de se reposer.

Chez ce second sujet testé, les premiers symptômes du syndrome cérébelleux sont apparus en 1994, alors qu'il n'était pas encore retraité. Il rapporte que la position debout sans appui devenait pénible. L'équilibre posait problème, et la fatigue s'accroissait de plus en plus.

Ce sujet rapporte que les chutes sont très fréquentes et la marche difficile et coûteuse : un scooter électrique lui permet de garder un certain degré d'autonomie. Il a arrêté certaines activités (jardinage, footings) mais continue de se servir de son ordinateur et aime faire des jeux du type sudoku. Lors de l'anamnèse, il explique que sa parole a commencé à être touchée plus tardivement (vers 2005) : il décrit sa voix comme fréquemment « humide », plus sourde, un débit plus lent et une incapacité à finir ses phrases lorsqu'il tente de projeter sa voix (bout de souffle). Il parle aussi d'une sensation de manque du mot et une nécessité permanente de trouver des synonymes pour exprimer sa pensée. Les repas se passent bien mais il semble que le sujet soit fréquemment fatigué après avoir mangé et ait besoin d'un temps de repos (le

matin et l'après-midi). Les fausses routes surviennent essentiellement à la salive, mais parfois également aux liquides (vin rouge notamment). Concernant les aliments, seuls les cacahuètes et le chocolat semblent avoir posé problème et ont été exclus du quotidien. C'est une personne qui vit en couple, et qui est suivi par un kinésithérapeute une fois par semaine, ainsi que par un orthophoniste une fois toutes les deux semaines. Avec cet orthophoniste, la rééducation s'organise sous la forme de discussions autour d'un thème d'actualité donné.

Lors de la fin de l'anamnèse, à la question de la latéralité, le sujet me dit qu'il est droitier mais qu'il n'écrit plus depuis une dizaine d'années (à cause de tremblements, d'une incapacité à exécuter le geste de manière précise). La motricité fine semble être difficile au quotidien (il lui est impossible par exemple de rentrer une clé dans une serrure). Certaines épreuves du bilan ne sont donc pas envisageables.

L'évaluation de la dysarthrie s'est faite comme avec le sujet 1. L'intelligibilité et la prosodie sont plutôt bonnes. La grille perceptive a permis d'établir un score perceptif de 8 (avec une atteinte principalement de la qualité vocale et de la réalisation phonétique), ce qui indique une dysarthrie modérée. On ne note pas spécialement de phonèmes altérés, néanmoins, la parole analysée globalement montre un allongement des phonèmes (notamment vocaliques) et parfois, une imprécision (probablement due à la fatigue) qui peut légèrement perturber l'intelligibilité.

Le souffle dans la paille (dans l'eau) a duré 21 secondes, ce qui est très largement supérieur aux cinq secondes nécessaires pour obtenir une pression suffisante à la production de la parole. Le /s/ a été tenu pendant 6 secondes ce qui se situe dans la zone pathologique, et le /z/ pendant 8 secondes. Le rapport s/z est donc de 6/8, ce qui équivaut à 0,75 environ. Le résultat est donc là encore inférieur à 1, ce qui indique une mauvaise coordination pneumophonique. Le /s/ a été tenu de façon régulière alors que pour le /z/, le voisement a mis deux secondes à se mettre en place et s'est « éteint » au bout de 8 secondes (retour sur un /s/). Quant au temps maximum phonatoire, le patient a pu tenir un « a » net sur 5 secondes, ce qui est nettement pathologique. L'intensité était de plus en plus faible et la voix mouillée.

La respiration a pu être évaluée tout au long du bilan, lors de brefs moments. En effet, le test de la figure de Rey n'étant pas envisageable, nous avons profité des temps tels que la lecture des 5 mots de Dubois ou encore les temps d'explications de consignes pour faire nos observations. Nous avons pu observer qu'elle était nasale et là encore plutôt mixte.

Pour évaluer la déglutition, le test de la gorgée d'eau a été passé. La tenue de la cuillère n'était pas facile, mais le test s'est déroulé sans difficulté. La production immédiate d'un « a » après les cinq cuillerées a révélé une voix plus mouillée qu'en temps normal. Là encore, aucun test concernant la sensibilité n'a été réalisé (par manque de temps essentiellement), mais aucune information particulière n'est ressortie lors des questions posées à ce sujet. Concernant les praxies bucco-faciales, rien n'est à signaler.

Pour l'évaluation des fonctions cognitives n'ont pu être proposés que : les fluences verbales catégorielles et formelles de Cardebat, les 5 mots de Dubois ainsi qu'un empan endroit et envers. A cause de l'incapacité à écrire, la figure de Rey ainsi que le TMT ont été écartés.

Pour les fluences, il obtient 17 pour les fluences formelles et 29 pour les fluences catégorielles. Les résultats se situent donc dans une moyenne plutôt haute.

L'empan endroit est de 6 et l'empan envers de 4, ce qui le place dans la moyenne des sujets de sa classe d'âge.

Quant aux 5 mots de Dubois, ils ont été rappelés sans problème en immédiat et en différé.

Le sujet a des difficultés visuelles, et a été suivi par un orthoptiste pendant quelques années. Il n'a pas semblé nécessaire de refaire une évaluation oculaire.

Concernant la grille d'observation, nous pouvons relever une position en avant de la tête et des épaules lorsqu'il est assis. Il a été impossible d'observer le patient debout, puisqu'il se déplace à l'aide d'une canne ou d'un déambulateur et n'a pas une position suffisamment stable. Il est donc, nécessairement, avec le haut du corps très en avant et le bassin en arrière. Rien d'autre n'est à signaler.

Le bilan s'est terminé à 17h30. Il a donc duré environ deux heures. La phase d'anamnèse a été particulièrement longue puisque nous avons échangé à trois et cela a permis au couple de pouvoir se compléter. Ce sujet et son conjoint ont une connaissance pointue de la maladie, et avaient donc de nombreux éléments à transmettre. La phase d'évaluation en elle-même a duré environ 45 minutes.

3) Correspondance entre les profils des sujets testés et le profil cérébelleux théorique

Comme nous l'avons vu dans la partie théorique, il existe un profil théorique « classique » du patient atteint d'un syndrome cérébelleux d'origine génétique et d'apparition tardive.

Lors des passations, de nombreux éléments présentés en théorie se retrouvent chez les sujets testés. Chez ces deux personnes, les troubles de l'équilibre, la démarche ébrieuse ainsi que les nombreuses chutes ont été les premières manifestations du syndrome cérébelleux. Cette ataxie est due principalement à un trouble de coordination des mouvements des membres.

Chez le deuxième sujet, de nombreux éléments nous évoquent la présence d'une dysarthrie cérébelleuse typique : l'insuffisance phonatoire marquée par un débit lent et une voix serrée, une incoordination pneumophonique, une possible déformation articulaire, des tremblements...

Les troubles de la coordination sont donc un élément central du syndrome cérébelleux puisqu'ils sont à l'origine des difficultés de marche, de respiration et de parole mais aussi de déglutition. En effet, ces deux sujets souffrent de fausses routes récurrentes, principalement à la salive et aux liquides.

Enfin, chez ces deux sujets, nous notons des tremblements, une difficulté accrue dans les tâches de motricité fine, une grande fatigabilité ainsi que des troubles oculomoteurs, principalement chez le second sujet.

IV) Discussion

1) Intérêts du mémoire

Le syndrome cérébelleux est une atteinte que les thérapeutes ne connaissent pas toujours, ou pas forcément en profondeur. Permettre aux orthophonistes d'être au clair sur les différentes étiologies possibles et les potentielles répercussions était un premier objectif de ce mémoire.

La proposition d'un bilan type permet à un orthophoniste d'avoir une base sur laquelle s'appuyer lors d'un premier rendez-vous avec un patient atteint d'un syndrome cérébelleux. Ce bilan reste néanmoins adaptable, notamment en fonction du matériel que le thérapeute possède ou non.

2) Éléments à ajouter au bilan

Durant la passation, des échanges avec les sujets ont permis de constater qu'ils n'étaient pas nécessairement au clair sur toutes les atteintes possibles du syndrome. En effet, il en ressort que même si le sujet sait que sa respiration, son souffle ou sa voix peuvent être touchés, il ne sait pas forcément de quelle manière cela va se manifester. Il en est de même pour les troubles de déglutition, et cela est encore plus notable avec les éventuels troubles cognitifs.

Il paraît donc utile et pertinent de prendre un petit temps sur la séance de bilan, éventuellement à la fin, pour pouvoir répondre aux interrogations des patients que nous recevons. De plus, il paraissait intéressant lors de l'anamnèse d'expliquer (si le patient semble un peu perdu face à certaines questions) pourquoi nous nous intéressons à tel ou tel aspect. L'idée globale est vraiment d'informer le patient, et également de lui (ré)expliquer notre rôle face aux symptômes de sa maladie.

De plus, lors de l'anamnèse, la présentation d'adjectifs ou de situations précises (notamment pour la voix, le souffle ou la déglutition) a permis aux sujets de mieux s'y retrouver. Parfois, la question laissait le sujet perplexe, notamment la question concernant la voix (« comment qualifieriez-vous votre voix ? ») : donner des adjectifs (enrouée, rauque, voilée...) a permis, notamment au sujet 1, de faire part de cette impression que sa voix devenait de plus en plus enrouée au cours de la journée alors qu'il n'avait pas eu le réflexe d'aborder cette sensation avec la question ouverte.

Un autre élément qui a semblé important lors des passations est la nécessité de questionner la personne sur sa plainte lors de la prise du rendez-vous (au téléphone ou autrement). Cela va permettre de commencer à organiser le bilan, notamment pour savoir sur quelle partie nous allons devoir passer plus de temps et faire davantage de tests. C'est un gain de temps précieux, puisque le choix du déroulé du bilan peut prendre du temps et est difficile à faire lorsque nous sommes face au patient voire à ses proches.

3) Limites et avantages

3.1) Méconnaissance du gène atteint

Le nombre excessivement important de gènes possibles, au sein de cette catégorie déjà restreinte, rendra le bilan « personnalisé » impossible à 100%. Plus de la moitié des patients ne connaissent pas l'étiologie précise de leur syndrome cérébelleux, donc, le bilan se voudra assez large et surtout adapté à la plainte et à la demande de la personne que l'on reçoit. Si la personne connaît le gène responsable du syndrome, il est important qu'elle en fasse part : cela pourra permettre de se renseigner plus spécifiquement. La question de la connaissance de l'étiologie peut donc être posée dès la prise de rendez-vous.

3.2) Variabilité des profils

Le « syndrome cérébelleux » est extrêmement complexe, de par le nombre très élevé d'étiologies possibles, mais également par la variabilité des profils des personnes atteintes.

Il a été essentiel de cibler la seconde partie de ce mémoire, puisqu'il ne pouvait pas convenir à n'importe quel syndrome cérébelleux, et se devait d'être « adapté » à l'atteinte. Cependant, même au sein de la catégorie pourtant déjà restreinte des ACAD de type I, se trouvent plus d'une dizaine de SCA identifiées. Meissner et al. (2013) nous montrent dans leur tableau récapitulatif que les symptômes sont relativement similaires au sein de cette catégorie, mais à des degrés extrêmement différents. Cela nous indique donc à quel point le diagnostic, si toutefois la personne le connaît, est important pour prioriser les étapes de notre bilan. Néanmoins, il semble important de faire, dans la mesure du possible, le tour des atteintes potentielles pour avoir une idée précise du profil de notre patient.

3.3) Longueur du bilan

Les symptômes dus au syndrome cérébelleux sont vastes et complexes. La conséquence est donc un bilan orthophonique potentiellement très long, ce qui pose problème. En effet, les patients ataxiques sont extrêmement fatigables. Il faut donc envisager de séparer le bilan en plusieurs temps, sur plusieurs rendez-vous. Il est également important, dans la

mesure du possible, de restreindre les tests et d'aller à l'essentiel, le but étant d'avoir les informations nécessaires pour débiter la prise en charge. Notre connaissance du patient et de sa maladie s'affinera ensuite au cours des séances.

Des tests longs comme la BECD peuvent éventuellement être passés en entier dans un second temps, si la dysarthrie du patient semble être l'atteinte principale.

3.4) Biais de l'âge

Il semble complexe pour certaines épreuves, de savoir si l'atteinte est une conséquence du vieillissement normal de l'individu, ou s'il s'agit d'un réel symptôme du syndrome cérébelleux. C'est le cas notamment pour les épreuves de mémoire, pour les fluences (même si elles ne sont pas pathologiques dans le cas des deux sujets testés) mais aussi pour la motricité fine.

3.5) Difficultés de mise en place de certaines épreuves

Certaines épreuves sont difficiles à mettre en place, notamment dans le cadre d'une activité libérale. En effet, les tests de sensibilité thermique ou encore le test de capacité fonctionnelle de la déglutition nécessitent d'avoir des glaçons, ou de la nourriture de différentes consistances. Le test de Guatterie est donc adapté davantage à un bilan en milieu hospitalier.

Au-delà des problèmes « matériels » compliquant la mise en place de certaines épreuves, les difficultés du patient peuvent aussi empêcher certaines évaluations. C'est ce qu'il s'est passé pour le sujet 2 avec les épreuves nécessitant d'écrire alors qu'il n'écrit plus. Il serait donc intéressant de prévoir, en seconde option, des tests ayant les mêmes objectifs mais ne se présentant pas sous les mêmes modalités.

Il était difficile dans le cadre de ces passations d'adapter au dernier moment les épreuves, puisqu'elles se sont déroulées chez les sujets. Il était donc impossible d'avoir à disposition des épreuves supplémentaires et différentes de celles prévues initialement. C'est néanmoins un problème qui se pose moins dans le cadre d'un cabinet libéral.

Certains éléments de la grille d'observation (aspect de la langue, du palais mou, des muqueuses...) sont difficiles à évaluer et à observer lorsqu'on ne connaît pas le patient puisque assez intrusifs. On peut donc poser des questions au patient sur les infections buccales, l'état dentaire et réaliser les observations intra-buccales seulement si le patient se sent à l'aise ou les reporter lors d'un prochain rendez-vous.

3.6) Avantages du bilan

Il semble que ce bilan soit relativement complet. Les questions de l'anamnèse ainsi que l'ensemble des tests permettent de cibler qui est le patient et quels sont les principaux points que l'on pourra travailler avec lui. Les épreuves ont été sélectionnées pour ne tester que l'essentiel (avec certains tests restreints) mais le résultat final du bilan nous permet tout de même d'obtenir un profil assez précis.

Malgré un bilan pouvant sembler long pour ces patients extrêmement fatigables, du point de vue d'un « bilan orthophonique » (réparti ou non en plusieurs rendez-vous), la durée du bilan semble correcte (entre 1 et 2 heures). Cela correspond globalement à la durée « moyenne » d'un bilan chez un orthophoniste en libéral.

4) Importance de prioriser les objectifs thérapeutiques

Lors de ce bilan, il sera intéressant d'évaluer les principales atteintes liées au syndrome cérébelleux. Cependant, une fois le bilan réalisé, il faudra prioriser les objectifs thérapeutiques, car chaque symptôme ne pourra pas être pris en charge à la même hauteur.

Froger et al. évoquent bien sûr l'importance de prendre en charge de façon précoce et intensive la dysarthrie, mais précisent que l'éventuelle présence d'une dysphagie est une priorité, à considérer dans un premier temps. En effet, les risques d'infection la placent comme l'axe thérapeutique principal.

Dans le choix des axes thérapeutiques, il faut également prendre en compte que certains symptômes sont étroitement liés. Ainsi, un travail de posture aidant à la déglutition sera aussi bénéfique pour les exercices de respiration et de phonation.

Malgré l'atteinte souvent plurielle retrouvée chez les personnes ataxiques, il est essentiel de ne pas se disperser. Dès lors, prévoir un nombre volontairement restreint d'objectifs thérapeutiques va permettre au patient de mieux se les approprier : il aura ainsi connaissance de ce qu'il travaille et pour quelle raison. Avec les patients atteints d'un syndrome cérébelleux, il paraît donc pertinent de fonctionner par grandes étapes, qui vont dépendre de l'atteinte mais également de la demande faite par le patient lors du bilan. Il est également envisageable de prévoir des périodes intensives de prise en charge, en alternance avec des périodes plus creuses, de repos, notamment pour la dysarthrie.

Le critère de sévérité ne doit pas déterminer l'ordonnancement du traitement. Parfois, en débutant la rééducation par une composante moins touchée, le patient aura l'impression

d'un succès plus rapide qui le motivera pour le traitement des autres composantes et celui-ci du même coup, pourra être plus efficace (Pointon, 2001).

Il n'est pas rare par exemple que les patients ataxiques « hypernasalisent » (possiblement à cause d'une mauvaise coordination des mouvements de la langue) : dans ce cas, le travail « d'articulation » sera inutile et peu fructueux, car la personne restera inintelligible. Cela risque de la démotiver. Le travail de mobilité du voile du palais est donc, dans ce cas, une priorité. C'est lors du bilan que l'orthophoniste va prendre connaissance de ces informations primordiales, qui vont lui permettre d'organiser la suite de sa prise en charge.

Etant une maladie évolutive (dans le cas des ACAD), le travail orthophonique vise à freiner autant que possible l'évolution, mettre en place des adaptations et des moyens de compensation (pour la voix, pour les postures, pour l'alimentation...).

Certaines formes évoluent extrêmement rapidement. Parfois, dans les cas les plus sévères, le décès survient dix à vingt ans après le diagnostic. La rééducation doit donc bien sûr être adaptée à l'évolution de la maladie et aux priorités du patient.

5) Perspectives

Ce mémoire avait pour objectif de faire un point théorique global sur les étiologies complexes du syndrome cérébelleux, ainsi que les manifestations cliniques possibles. Il a été nécessaire pour la partie clinique de cibler le travail sur une étiologie. Il serait donc envisageable de poursuivre ce travail en consacrant un mémoire à la prise en charge orthophonique de ces patients.

De même, un mémoire concernant le bilan des patients ayant une forme acquise de syndrome cérébelleux, ou une forme génétique récessive (donc des enfants dans la plupart des cas) pourrait être envisagé. Le bilan proposé dans ce mémoire est probablement adaptable aux adultes ayant un syndrome cérébelleux acquis. Néanmoins, ces derniers ont bien souvent de nombreux troubles associés, qu'il faudrait donc évaluer pour savoir de quelle manière prioriser les objectifs et comment organiser le bilan spécifiquement pour eux.

Enfin, le bilan que nous proposons ici a été imaginé avec des bases théoriques (lectures, formation universitaire, expérience d'orthophonistes dans ce domaine) et grâce aux conversations informelles avec des patients et des personnes atteintes. Il a été passé à deux patients pour pouvoir être critiqué, peaufiné et adapté au plus près à la plainte et aux atteintes

des patients ataxiques. Un travail futur pourrait être de coter les performances d'un nombre significatif de personnes atteintes et de créer une moyenne dans chaque épreuve. Cela permettrait, en recevant ces patients, d'avoir à la fois un bilan adapté et qui permettra de situer le patient parmi la moyenne des performances des personnes ayant le même syndrome.

Conclusion

Le syndrome cérébelleux est une atteinte dont les étiologies possibles sont complexes et les atteintes potentielles extrêmement nombreuses et divergentes en fonction de la cause, de l'âge, du moment de survenue des symptômes, de l'environnement, de l'évolution... Les différences interindividuelles, notamment au sein d'une même famille, ne s'expliquent pas nécessairement. Chaque personne atteinte d'un syndrome cérébelleux est différente, et le verra évoluer d'une façon singulière.

Cette diversité du syndrome cérébelleux rend la prise en charge orthophonique particulièrement complexe. Le but de ce mémoire était de le rendre moins nébuleux, notamment pour les orthophonistes potentiellement amenés à rencontrer des patients atteints durant leur carrière, et de leur donner une trame de bilan structurée et spécifique à la population cible.

Ce bilan prend en compte l'ensemble des symptômes potentiellement présents chez ces patients : il est donc nécessaire de le personnaliser en allant plus ou moins en profondeur dans certains domaines, et cela en se basant principalement sur les données de l'anamnèse, ainsi que sur la plainte et la demande du patient.

L'objectif de ce travail était de permettre aux orthophonistes recevant un patient ataxique de comprendre par quoi le syndrome peut être causé, comment il se manifeste et enfin de leur proposer un outil construit servant pour la première rencontre. Nous espérons que cela pourra leur servir à accueillir ces patients plus sereinement et également que ce travail pourra être poursuivi et complété.

Bibliographie

- Abdulmassih, E., Teive, H., & Santos, R. (2014). The evaluation of swallowing in patients with spinocerebellar ataxia and oropharyngeal dysphagia: A comparison study of videofluoroscopic and sonar doppler. *International Archives of Otorhinolaryngology*, 17(01), 066-073. <https://doi.org/10.7162/S1809-97772013000100012>
- Ackermann, H., Mathiak, K., & Riecker, A. (2007). The contribution of the cerebellum to speech production and speech perception: Clinical and functional imaging data. *The Cerebellum*, 6(3), 202-213. <https://doi.org/10.1080/14734220701266742>
- Army Individual Test Battery. (1944). *Trail Making Test. Manual of directions and scoring*. Washington, DC: War department, Adjutant General's office.
- Association CSC. (2011). Connaitre le syndrome cérébelleux. [Brochure d'informations] Document non publié.
- Auzou, P., & Rolland-Monnoury, V. (2006). *BECD: batterie d'évaluation clinique de la dysarthrie*. Isbergues: Ortho Edition.
- Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Hill, J., Raste, Y., & Plumb, I. (2001). *The "Reading the mind in the eyes" Test Revised Version: A study with normal adults, and adults with Asperger Syndrome or High-Functioning Autism*. *Journal of Child Psychiatry and Psychology*. (42), 241-252.
- Bouin, N. (2006). La dysphagie : l'évaluation et la prise en charge. Consulté à l'adresse <http://www.stacommunications.com/journals/leclinicien/2006/Clinicien-decembre06/069-Ladysphagie.pdf>
- Brin-Henry, F., Courrier, C., Lederlé, E., & Masy, V. (2011). *Dictionnaire d'orthophonie*. Isbergues, France: Ortho Édition.
- Cardebat, D., Doyon, B., Puel, M., Goulet, P., & Joannette, Y. (1990). Formal and semantic lexical evocation in normal subjects. Performance and dynamics of production as a function of sex, age and educational level. *Acta Neurol Belg*, 90. 207-217.
- Collège des enseignants de neurologie. (s. d.). Sémiologie analytique : syndrome cérébelleux. Consulté à l'adresse <https://www.cen-neurologie.fr/premier-cycle/semiologie-analytique/syndrome-myogene-myopathique/syndrome-myogene-myopathique-3>
- Crunelle, D. (2005). Grille d'évaluation orthophonique des troubles de déglutition et d'alimentation d'origine neurologique. Ortho Edition. Consulté à l'adresse

<https://www.orthoedition.com/DVD->

[IMC/pdf/Fiches%20Deglutition/Fiche%20%C3%A9valuation%20d%C3%A9glutition.pdf](https://www.orthoedition.com/DVD-IMC/pdf/Fiches%20Deglutition/Fiche%20%C3%A9valuation%20d%C3%A9glutition.pdf)

- Cummings, J.L. (1997). *The Neuropsychiatric Inventory: Assessing psychopathology in dementia patients*. *Neurology*, 48 (suppl 6). S10-S16.
- Della Sala, S., Baddeley, A., Papagno, C., & Spinnler, H. (1995). Dual-task paradigm: a means to examine the central executive. *Ann N.Y. Acad Sci*, 15. (7 69). 161-171.
- Dictionnaire Larousse en ligne. (s. d.). Consulté à l'adresse <http://www.larousse.fr/dictionnaires/francais/>
- Dubois, B., Slachevsky, A., Litvan, I., & Pillon, B. (2000). The FAB: A Frontal Assessment Battery at bedside. *Neurology*, 55: 1621-1626.
- Dubois, B., Touchon, J., Portet, F., Ousset, P.J., Vellas, B., & Michel, B. (2002). "Les 5 mots", épreuve simple et sensible pour le diagnostic de la maladie d'Alzheimer. *La presse médicale*, 31;36. 1696-1699.
- Duffy, J. R. (2013). *Motor speech disorders: substrates, differential diagnosis, and management* (Third edition). St. Louis, Missouri: Elsevier.
- Evidente, V. G. H., Gwinn-Hardy, K. A., Caviness, J. N., & Gilman, S. (2000). Hereditary Ataxias. *Mayo Clinic Proceedings*, 75(5), 475-490. <https://doi.org/10.4065/75.5.475>
- Fargues, N., & Guyon, A. (2016). *Le COLP-FR-G-2: Modification et validation multicentrique de l'outil d'évaluation de la déglutition COLP-FR-G* (Mémoire pour le certificat de capacité d'orthophoniste). Paris VI Pierre et Marie Curie, Académie de Paris. Consulté à l'adresse <https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01357431/document>
- Fogel, B. L., & Perlman, S. (2006). An approach to the patient with late-onset cerebellar ataxia. *Nature Clinical Practice Neurology*, 2(11), 629-635. <https://doi.org/10.1038/ncpneuro0319>
- Froger, J., Laffont, I., Péliissier, J., & Entretiens de médecine physique et réadaptation. (2010). *Rééducation et syndrome cérébelleux*. Issy-les-Moulineaux: Elsevier Masson.
- Gasnault, J. (2009). Quelques tests utiles pour le dépistage des troubles cognitifs chez des personnes infectées par le VIH. Consulté à l'adresse <http://www.sfls.aei.fr/formations/pdf/2009/bdx-neuro/evaluation-breve-fonctions-cognitives.pdf>

- Guatterie, M., & Lozano, V. (1999). Test de capacité fonctionnelle de la déglutition. Troubles de la déglutition après accident vasculaire cérébral. Evaluation et prise en charge. *Journal de réadaptation médicale* (3), 93-97.
- Gauthier, L., Dehaut, F., & Joanette, Y. (1989). The Bells test: A quantitative and qualitative test for visual neglect. *International Journal of Clinical Neuropsychology*, 11: 49-54.
- Godefroy, O., & le GREFEX. (2008). Fonctions exécutives et pathologies neurologiques et psychiatriques. Marseille: Solal.
- Goizet, C., Ballan, G., & Tison, F. (2002). Atrophies (dégénérescences) cérébelleuses tardives. *EMC - Neurologie*, (17-063-D-010).
- Grober, E., & Buschke, H. (1987). Genuine memory deficits in dementia. *Developmental Psychology*, 3. 13-36.
- Hoche, F., Guell, X., Sherman, J. C., Vangel, M. G., & Schmahmann, J. D. (2016). Cerebellar Contribution to Social Cognition. *The Cerebellum*, 15(6), 732-743. <https://doi.org/10.1007/s12311-015-0746-9>
- Isono, C., Hirano, M., Sakamoto, H., Ueno, S., Kusunoki, S., & Nakamura, Y. (2017). Progression of Dysphagia in Spinocerebellar Ataxia Type 6. *Dysphagia*, 32(3), 420-426. <https://doi.org/10.1007/s00455-016-9771-1>
- Jacobson, B.H., Johnson, A., Grywalski, C., Silbergleit, A., Jacobson, G., Benninger, M.S., et al. (1997). *The Voice Handicap Index (VHI): Development and validation. American Journal of Speech Language Pathology*, 6(3), 66.
- Kumar, H., Mondal, B., Paul, P., & Paul, M. (2013). An update on Spino-cerebellar ataxias. *Annals of Indian Academy of Neurology*, 16(3), 295. <https://doi.org/10.4103/0972-2327.116896>
- Manto, M.-U., & Habas, C. (2013). *Le cervelet de l'anatomie et la physiologie à la clinique humaine*. Paris; Berlin; Heidelberg: Springer.
- Manto, M.-U, & Marmolino, D. (2009). Cerebellar ataxias: *Current Opinion in Neurology*, 22(4), 419-429. <https://doi.org/10.1097/WCO.0b013e32832b9897>
- Marsden, J., & Harris, C. (2011). Cerebellar ataxia: pathophysiology and rehabilitation. *Clinical Rehabilitation*, 25(3), 195-216. <https://doi.org/10.1177/0269215510382495>
- Masson, C. (1999). Syndrome cérébelleux. *EMC - Neurologie*, (17-040-A-10).
- McNair, DM., & Khan, RJ. (1984). *Self-assessment of cognitive deficit*. Assessment in Geriatric Psychopharmacology (Crook T, ed). New-Canaan: M. Powley Associates; 137-143.

- Meissner, W., Tison, F., & Goizet, C. (2013). Atrophies (dégénérescences) cérébelleuses tardives. *EMC - Neurologie*, 10(2), 1-29. [https://doi.org/10.1016/S0246-0378\(12\)51546-0](https://doi.org/10.1016/S0246-0378(12)51546-0)
- Meulemans, T. (2008). L'évaluation des fonctions exécutives. Fonctions exécutives et pathologies neurologiques et psychiatriques (GREFEX). Marseille: SOLAL. 217-230.
- Michel, E., Robert, P.H., Boulhassass, R., Lafont, V., Baudu, C., Bertogliati, C., et al. (2000). Validation de la version réduite de l'Inventaire Neuropsychiatrique (NPI-R). Collectif, vol. 30, n°6. 385-390.
- O'Neil, K. H., Purdy, M., Falk, J., & Gallo, L. (1999). The Dysphagia Outcome and Severity Scale. *Dysphagia*, 14(3), 139-145. <https://doi.org/10.1007/PL00009595>
- Pathologies de la muqueuse buccale. (2017). Consulté à l'adresse <http://www.chu-tours.fr/pathologies-de-la-muqueuse-buccale.html>
- Pointon, C. (2001). Le rôle de l'orthophoniste dans la prise en charge d'un cas ataxique. Consulté à l'adresse <https://www.fichier-pdf.fr/2012/04/06/le-rolle-d-ortho-pec-d-un-cas-ataxique/>
- Poitrenaud, J., Israël, L., Barrere, H., & Le Roc'h, K. (1997). Version française de l'échelle de difficultés cognitives de Mac-Nair et Khan. De la plainte mnésique à la maladie l'Alzheimer. (Michel, B.F., Derouesne, M.C., & Gely-Nargeot, M.C., eds). Marseille: Solal; pp. 159-177.
- Quercia, P. (2010). Mouvements oculaires et lecture : une revue bibliographique. *Journal Français d'Ophtalmologie*, 33(6), 416-423. <https://doi.org/10.1016/j.jfo.2010.04.001>
- Rangarathnam, B., Kamarunas, E., & McCullough, G. H. (2014). Role of cerebellum in deglutition and deglutition disorders. *Cerebellum (London, England)*, 13(6), 767-776. <https://doi.org/10.1007/s12311-014-0584-1>
- Rey, A. (1959). *Test de copie d'une figure complexe*. Editions du centre de psychologie appliquée (ECPA).
- Rosser, A. & Hodges, J.R. (1994). Initial letter and semantic category fluency in Alzheimer's disease, Huntington's disease, and progressive supranuclear palsy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* (57). 1389-1394.
- Rousseaux, M., Dei Cas, P., Barbaut-Lapière, J., Level, L., Emery, C., Gossery, S., et al. (2012). *TLE: Test de Langage Elaboré pour adultes*. Isbergues: Ortho Édition.

- Sailer, A., & Houlden, H. (2012). Recent Advances in the Genetics of Cerebellar Ataxias. *Current Neurology and Neuroscience Reports*, 12(3), 227-236. <https://doi.org/10.1007/s11910-012-0267-6>
- Schalling, E., & Hartelius, L. (2013). Speech in spinocerebellar ataxia. *Brain and Language*, 127(3), 317-322. <https://doi.org/10.1016/j.bandl.2013.10.002>
- Schmahmann, J. D., & Caplan, D. (2006). Cognition, emotion and the cerebellum. *Brain*, 129(2), 290-292. <https://doi.org/10.1093/brain/awh729>
- Schöls, L., Bauer, P., Schmidt, T., Schulte, T., & Riess, O. (2004). Autosomal dominant cerebellar ataxias: clinical features, genetics, and pathogenesis. *The Lancet Neurology*, 3(5), 291-304. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(04\)00737-9](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(04)00737-9)
- Signoret, J.-L. (1991). *BEM 144: Batterie d'efficace mnésique 144*. Paris: Editions Elsevier.
- Sriranjini, S. J., Pal, P. K., Krishna, N., & Sathyaprabha, T. N. (2009). Subclinical pulmonary dysfunction in spinocerebellar ataxias 1, 2 and 3. *Acta Neurologica Scandinavica*. <https://doi.org/10.1111/j.1600-0404.2009.01306.x>
- Stroop, J.R. (1935). *Studies of interference on serial verbal reaction*. *J Exp. Physiol*, 18. 643-662.
- Sultana, R., & Mesure, S. (2011). *Ataxies et syndromes cérébelleux rééducation fonctionnelle, ludique et sportive*. Issy-les-Moulineaux: Elsevier Masson.
- Teston, B., Ghio, A., & Viallet, F. (2000). Evaluation objective de la dysprosodie des pathologies neurologiques: critères de différenciation diagnostique et suivi longitudinal des prises en charge thérapeutiques (p. 4). Présenté à XXIIIèmes Journées d'Etude sur la Parole, Aussois, Laboratoire Parole et Langage, ESA 6057 CNRS Université de Provence.
- Tranchant, C., & Anheim, M. (2009). Ataxies cérébelleuses autosomiques recessives. *La Presse Médicale*, 38(12), 1852-1859. <https://doi.org/10.1016/j.lpm.2009.01.025>
- Trouillas, P., Takayanagi, T., Hallett, M., Currier, R. D., Subramony, S. H., Wessel, K., ... Manyam, B. (1997). International Cooperative Ataxia Rating Scale for pharmacological assessment of the cerebellar syndrome. *Journal of the Neurological Sciences*, 145(2), 205-211. [https://doi.org/10.1016/S0022-510X\(96\)00231-6](https://doi.org/10.1016/S0022-510X(96)00231-6)
- UETMIS, CHU de Québec. (2015). Pratiques optimales d'évaluation de la dysphagie pour la clientèle hospitalisée. Consulté à l'adresse https://www.chudequebec.ca/getmedia/769a697a-e598-47ca-b64c-5e32b8298df9/RAP_07_15_Dysphagie_VF.aspx

- Van Der Linden, M., Coyette, F., Poitrenaud, J., Kalafat, M., Calacis, F., Wyns, C., et al. (2004). *RL/RI 16: L'épreuve de rappel libre/ rappel indicé à 16 items*. L'évaluation des troubles de la mémoire: présentation de quatre tests de mémoire épisodique. Marseille: Solal. 25-48
- Wallon, P., & Mesmin, C. (2009). *Test de la figure complexe de Rey*. Paris: ECPA.
- Wilson, B.A., Alderman, N., Burgess, P.W., Ernsly, H., & Evans, J.J. (1996). *BADS: Behavioural Assessment of the Dysexecutive Syndrome*. Bury St Edmunds: Thames Valley Test Company.
- Xu, F., & Frazier, D. T. (2002). Role of the cerebellar deep nuclei in respiratory modulation. *The Cerebellum*, 1(1), 35-40. <https://doi.org/10.1080/147342202753203078>
- Zelazny, S. (2015, juin). Parkinson et déglutition. Parkinson Society British Columbia. Consulté à l'adresse http://parkinsonquebec.ca/wp-content/uploads/2015/07/swallowing_FR-CA.final_.pdf



UNIVERSITÉ DE NANTES
FACULTÉ DE MÉDECINE
ET DES TECHNIQUES MÉDICALES

Centre de Formation Universitaire en Orthophonie

Directeur : Dr Florent ESPITALIER

Directrice Pédagogique : Mme Valérie MARTINAGE

Directrice des Stages : Mme Christine NUEZ

ANNEXE 7 LETTRE DE CONSENTEMENT ECLAIRE

Titre de l'étude : « le syndrome cérébelleux : conséquences fonctionnelles et pistes pour un bilan type »

Consentement de participation de :

.....

Nom :

Prénom :

Date de naissance :

Lieu de naissance :

Adresse:.....

Dans le cadre de la réalisation d'une recherche portant sur l'évaluation des pratiques et des conséquences des pratiques orthophoniques, Mme Mathilde BARDON étudiante en orthophonie m'a proposé de participer à une investigation organisée par le Centre de Formation Universitaire en Orthophonie (CFUO) de Nantes.

Mme Mathilde BARDON m'a clairement présenté les objectifs de l'étude, m'indiquant que je suis libre d'accepter ou de refuser de participer à cette recherche. Afin d'éclairer ma décision, il m'a été communiquée une information précisant clairement les implications d'un tel protocole, à savoir : le but de la recherche, sa méthodologie, sa durée, les bénéfices attendus, ses éventuelles contraintes, les risques prévisibles, y compris en cas d'arrêt de la recherche avant son terme. J'ai pu poser toutes les questions nécessaires, notamment sur l'ensemble des éléments déjà cités, afin d'avoir une compréhension réelle de l'information transmise. J'ai obtenu des réponses claires et adaptées, afin que je puisse me faire mon propre jugement.

Toutes les données et informations me concernant resteront strictement confidentielles. Seule Mathilde BARDON y aura accès.

J'ai pris connaissance de mon droit d'accès et de rectification des informations nominatives me concernant et qui sont traitées de manière automatisées, selon les termes de la loi.

J'ai connaissance du fait que je peux retirer mon consentement à tout moment du déroulement du protocole et donc cesser ma participation, sans encourir aucune responsabilité. Je pourrai à tout moment demander des informations complémentaires concernant cette étude.

Ayant disposé d'un temps de réflexion suffisant avant de prendre ma décision, et compte tenu de l'ensemble de ces éléments, j'accepte librement et volontairement de participer à cette étude dans les conditions établies par la loi.

Fait à :, le

Signature du participant

Signature de l'étudiant



Centre de Formation Universitaire en Orthophonie

Directeur : Dr Florent ESPITALIER

Directrice Pédagogique : Mme Valérie MARTINAGE

Directrice des Stages : Mme Christine NUEZ

ANNEXE 8

ENGAGEMENT ETHIQUE

Je soussignée Mathilde BARDON dans le cadre de la rédaction de mon mémoire de fin d'études orthophoniques à l'Université de Nantes, m'engage à respecter les principes de la déclaration d'Helsinki concernant la recherche impliquant la personne humaine.

L'étude proposée vise à proposer un bilan orthophonique type à des sujets adultes atteints d'un syndrome cérébelleux.

Conformément à la déclaration d'Helsinki, je m'engage à :

- informer tout participant sur les buts recherchés par cette étude et les méthodes mises en œuvre pour les atteindre,
- obtenir le consentement libre et éclairé de chaque participant à cette étude
- préserver l'intégrité physique et psychologique de tout participant à cette étude,
- informer tout participant à une étude sur les risques éventuels encourus par la participation à cette étude,
- respecter le droit à la vie privée des participants en garantissant l'anonymisation des données recueillies les concernant, à moins que l'information ne soit essentielle à des fins scientifiques et que le participant (ou ses parents ou son tuteur) ne donne son consentement éclairé par écrit pour la publication,
- préserver la confidentialité des données recueillies en réservant leur utilisation au cadre de cette étude.

Fait à

Le :

Signature :

Compte-rendu de bilan orthophonique de Monsieur X



Enregistrer/filmer le patient

I) Anamnèse

Nom :

Prénom :

Date de naissance :

Numéro de sécurité sociale:

Généralités

Demande/plainte/attentes :

Situation professionnelle/loisirs :

Situation familiale :

Informations globales sur le syndrome cérébelleux

1ers symptômes (type, date) :

Diagnostic (date, connaissance du gène) :

Antécédents familiaux :

Traitement/ prises en charge :

Autonomie

Marche (chutes, fatigabilité) :

Habillage/toilette :

Activités arrêtées ? :

Dysarthrie

« Comment qualifieriez-vous votre voix ? » :

Intensité :

Débit :

Serrage ? Bout de souffle ? Voix ébrieuse ?:

Dysphagie

« Comment se passent les repas ? » (lieu, durée, quantité, textures, température, gêne, douleurs, fausses routes, fatigabilité) :

Perte de poids ?:

Difficultés à parler/respirer pendant/après le repas :

Fonctions cognitives

Difficultés particulières (mémoire, organisation dans le temps, prise d'initiative ?) et depuis quand :

Latéralité :

+ questionnaire Mc Nair

II) Grille d'observation

(Voir annexe suivante)

III) Evaluation

1) Evaluation de la dysarthrie (BECD)

Score perceptif : /20

Analyse phonétique (phonèmes perturbés ?) :

Souffle :

- Dans la paille : ... secondes
- Tenue du s : ... secondes
- Tenue du z : Secondes
- Rapport s/z :

Temps maximum phonatoire :

Remarques (régularité, intensité) :

2) Evaluation de la dysphagie



Questionner et observer des possibles infections buccales

Praxies (remarques):

Test de capacité fonctionnelle de la déglutition/ test de la gorgée d'eau => remarques et adaptations si nécessaires:

Sensibilité tactile et thermique :

3) Evaluation des fonctions cognitives

Fonctions exécutives et langage:

- Copie de la figure de Rey/ séquences motrices de la BREF/ recherche des clés BADS/ test du zoo BADS :
- Fluences verbales catégorielles et formelles (*Cardebat*)

P... : Animaux :

- Trail Making Test :
- (+ *Stroop, consignes contradictoires de la BREF, Double tâche de Baddeley*)

Mémoire (BEM 144, 5 mots de Dubois, test de Grober et Buschke):

Empan endroit =

Empan envers =

5 mots de Dubois : /10

Rappel différé d'une figure géométrique (Rey) :

(+ *test de lecture de l'état d'esprit dans les yeux, NPI-R*)

4) Evaluation oculaire et motrice

Suivie d'une cible :

Alternance du regard :

Lecture => remarques :

IV) Diagnostic orthophonique

V) Projet thérapeutique

Grille d'observation du patient adulte atteint d'un syndrome cérébelleux

Respiration	<input type="checkbox"/> nasale	<input type="checkbox"/> buccale	<input type="checkbox"/> mixte
	<input type="checkbox"/> thoracique	<input type="checkbox"/> abdominale	<input type="checkbox"/> mixte

Posture/tonus/verticalité	Assis	Debout
Ecartement genoux		
Position du bassin		
Epaules		
Tête		
Lombaires/nuque		

Posture/tonus/verticalité	Remarques
En situation de déglutition	
En situation de parole	

Déglutition	Rien à signaler	Moyen(ne)	Mauvais(e)	Autres remarques
Hygiène buccale				
Etat dentaire (présence d'un dentier ?)				
Aspect des lèvres				
Aspect de la langue				
Aspect du palais mou				
Aspect du palais dur				
Aspect des muqueuses oropharyngées				

Titre du mémoire : « Le syndrome cérébelleux : conséquences fonctionnelles et pistes pour un bilan type »

RESUME

Le syndrome cérébelleux est causé par une lésion du cervelet provoquée par diverses causes : une atteinte génétique, congénitale ou encore acquise. Les conséquences sont nombreuses et se trouvent en grande partie dans le champ d'action des orthophonistes, particulièrement pour les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes (ACAD) de type I. L'objectif de ce mémoire est donc dans un premier temps de décrire les nombreuses étiologies possibles ainsi que les symptômes s'y associant. Puis, nous proposons des pistes structurées pour un bilan orthophonique type concernant les patients atteints d'ACAD de type I. Ce bilan a enfin été testé auprès de deux patients correspondant aux critères d'inclusion pour pouvoir effectuer une critique et une amélioration de la trame proposée en première intention pour qu'elle soit ajustée au mieux.

MOTS-CLES

Syndrome cérébelleux - Ataxie cérébelleuse génétique - Ataxie spinocérébelleuse - Bilan - Orthophonie

ABSTRACT

The cerebellar syndrom is caused by a lesion of the cerebellar which can have several origins : genetical, congenital or acquired. Consequences are multiple and in majority part of speech therapists' scope, specially those caused by autosomal dominant cerebellar ataxias (ADCA) type I. Thus, goals of this master thesis is first to describe all the possible etiologies and symptoms, and then to offer a suggestion of a typical speech therapy's assessment for patients with ADCA. At last, this assessment was tested on two patients who were part of inclusion criteria to be able to review it and make it better in order to adjust it as much as possible.

KEY WORDS

Cerebellar syndrom - Genetical cerebellar ataxia - Spinocerebellar ataxia – Assessment - Speech therapy