

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Ataxie de Friedreich

Argumentaire

Septembre 2021

Centre de référence Neurogénétique



Membre de la Filière de Santé Maladies Rares du système nerveux central BRAIN-TEAM



Cet argumentaire a été élaboré par le Centre de Référence Neurogénétique. Il a servi de base à l'élaboration du PNDS Ataxie de Friedreich.

Le PNDS est téléchargeable sur le site du Centre de Référence Neurogénétique (<http://brain-team.fr/cmr-neurogene/>) et sur le site de la Filière de Santé Maladies Rares BRAIN-TEAM (www.brain-team.fr).

Sommaire

Liste des abréviations.....	4
Préambule.....	5
Argumentaire.....	6
Annexe 1. Recherche documentaire et sélection des articles.....	16
Annexe 2. Liste des participants.....	17
Annexe 3. Autre.....	Erreur ! Signet r
Références bibliographiques	19

Liste des abréviations

ADL	Activities of Daily Living
ADO	Antidiabétique Oraux
AF	Ataxie de Friedreich
AV	Acuité Visuelle
CCAS	Cerebellar Cognitive Affective Syndrome
ECG	Electrocardiogramme
ETT	Echocardiographie Transthoracique
FA	Friedreich Ataxia
FARS	Functional Assessment Rating Scale
HAS	Haute Autorité de Santé
ICARS	International Cooperative Ataxia Rating Scale
INAS	Inventory of Non-Ataxia Signs
IRM	Imagerie par Résonance Magnétique
MF	Modulation de Fréquence
OCT	Optical Coherence Tomographie
ORL	Oto-Rhino-Laryngologiste
PEA	Potentiels Evoqués Auditifs
PEV	Potentiels Evoqués Visuels
PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins
RNFL	Retinal Nerve Fiber Layer
SARA	Scale for Assessment and Rating Ataxia
SCAFi	Spinocerebellar Ataxia Function index
SIV	Septum Interventriculaire
TMT	Trail Making Test
VG	Ventricule Gauche

Préambule

Le PNDS sur Ataxie de Friedreich a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr). Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

Argumentaire

Référence	Commentaire
Guidelines européennes et revues	
Schulz, Jörg B., Sylvia Boesch, Katrin Bürk, Alexandra Dürr, Paola Giunti, Caterina Mariotti, Françoise Pousset, Ludger Schöls, Pierre Vankan, et Massimo Pandolfo. « Diagnosis and Treatment of Friedreich Ataxia: A European Perspective ». <i>Nature Reviews Neurology</i> 5, n° 4 (avril 2009): 222-34.	
Corben, Louise A, David Lynch, Massimo Pandolfo, Jörg B Schulz, et Martin B Delatycki. « Consensus Clinical Management Guidelines for Friedreich Ataxia ». <i>Orphanet Journal of Rare Diseases</i> 9, n° 1 (décembre 2014): 184.	
Bidichandani, SI et Delatycki, MB. « Friedreich Ataxia - GeneReviews - NCBI Bookshelf », GeneReviews®, 18 juin 1998.	
Histoire naturelle et survie	
Reetz, Kathrin, Imis Dogan, Ana S Costa, Manuel Dafotakis, Kathrin Fedosov, Paola Giunti, Michael H Parkinson, et al. « Biological and Clinical Characteristics of the European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies (EFACTS) Cohort: A Cross-Sectional Analysis of Baseline Data ». <i>The Lancet Neurology</i> 14, n° 2 (février 2015): 174-82.	Cohorte EFACTS, 592 patients sur 11 sites européens, entre 2010 et 2013. Analyse des échelles neurologiques et de qualité de vie. Un âge de début précoce et un mode évolutif plus sévère sont dépendants de la taille du GAA.
Reetz, Kathrin, Imis Dogan, Ralf-Dieter Hilgers, Paola Giunti, Caterina Mariotti, Alexandra Durr, Sylvia Boesch, et al. « Progression Characteristics of the European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies (EFACTS): A 2 Year Cohort Study ». <i>The Lancet Neurology</i> 15, n° 13 (décembre 2016): 1346-54.	Cohorte EFACTS, 605 patients sur 11 sites européens, entre 2010 et 2013. Evolution des outcomes (SARA, INAS, SCAFi, ADL, EQ5D-3L), calcul de l'effect size.
Reetz, Kathrin, Imis Dogan, Christian Hohenfeld, Claire Didszun, Paola Giunti, Caterina Mariotti, Alexandra Durr, et al. « Nonataxia Symptoms in Friedreich Ataxia: Report from the Registry of the European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies (EFACTS) ». <i>Neurology</i> 91, n° 10 (4 septembre 2018): e917-30.	Cohorte EFACTS, 650 patients. Analyse des signes en dehors de l'ataxie. Description phénotypique, formes typiques et de début tardif. Valeur prédictive de la longueur du GAA sur l'allèle court et de l'âge de début
Indelicato, Elisabetta, Wolfgang Nachbauer, Andreas Eigentler, Matthias Amprosi, Raffaella Matteucci Gothe, Paola Giunti, Caterina Mariotti, et al. « Onset Features and Time to Diagnosis in Friedreich's Ataxia ». <i>Orphanet Journal of Rare Diseases</i> 15, n° 1 (décembre 2020): 198.	Cohorte EFACTS, 600 patients. Analyse des signes de début de maladie et du délai de diagnostic. 90 % débutent avec les signes neurologiques, 9.3 % avec les signes non neurologiques (scoliose, cardiomyopathie). Pour ces patients atypiques et ceux dont l'âge de début est tardif, le délai au diagnostic est plus long et on ne retrouve pas la corrélation de l'âge de début avec le GAA.
Diabète	
Pappa, Angeliki, Martin G. Häusler, Andreas Veigel, Konstantina Tzamouranis, Martin W. Pfeifer, Andreas Schmidt, Martin Bökamp, et al. « Diabetes Mellitus in Friedreich Ataxia: A Case Series of 19 Patients from the German-Austrian Diabetes Mellitus Registry ». <i>Diabetes Research</i>	Etude rétrospective entre diabète de patients AF et diabète de type 1 ou 2. 19 sujets AF/282 diabétiques autres. Note : aucun patient AF n'a d'ADO seuls. Le diabète de l'AF est jugé comme intermédiaire en le D1 et le D2

<i>and Clinical Practice</i> 141 (juillet 2018): 229-36	
Weidemann, Frank, Stefan Störk, Dan Liu, Kai Hu, Sebastian Herrmann, Georg Ertl, et Markus Niemann. « Cardiomyopathy of Friedreich Ataxia ». <i>Journal of Neurochemistry</i> 126 (août 2013): 88-93	Revue.
Diabète et grossesse	
« Summary of Expert Consensus ». <i>Diabetes & Metabolism</i> 36, n° 6 (décembre 2010): 695-99	Conférence de consensus
Bismuth, E., C. Bouche, C. Caliman, J. Lepercq, V. Lubin, D. Rouge, J. Timsit, et A. Vambergue. « Management of Pregnancy in Women with Type 1 Diabetes Mellitus: Guidelines of the French-Speaking Diabetes Society (Société Francophone Du Diabète [SFD]) ». <i>Diabetes & Metabolism</i> 38, n° 3 (juin 2012): 205-16	Conférence de consensus
Cœur	
Pousset F, Legrand L, Monin ML, Ewencyk C, Charles P, Komajda M, Brice A, Pandolfo M, Isnard R, Tezenas du Montcel S, Durr A. « A 22-Year Follow-up Study of Long-term Cardiac Outcome and Predictors of Survival in Friedreich Ataxia », <i>JAMA Neurol</i> 72, n°11 (novembre 2015) :1334-41	N=138 patients, 1990-2013. La cardiopathie hypertrophique est présente dans 60 % des cas, les anomalies ECG dans 93 % des cas. L'atteinte est peu sévère dans 78 % des cas et sévère dans 21 % des cas. La survie est déterminée par l'apparition de complications cardiaques, et dépend de la taille du GAA.
Legrand, Lise, Abdourahmane Diallo, Marie-Lorraine Monin, Claire Ewencyk, Perrine Charles, Richard Isnard, Eric Vicaut, Gilles Montalescot, Alexandra Durr, et Françoise Pousset. « Predictors of Left Ventricular Dysfunction in Friedreich's Ataxia in a 16-Year Observational Study ». <i>American Journal of Cardiovascular Drugs</i> 20, n° 2 (avril 2020): 209-16.	N=115 patients suivis 13 ans en moyenne. La taille du GAA, et des paramètres échographiques (LVEED, SWT) sont des facteurs prédictifs de l'évolution péjorative cardiologique
Urinaire, sexuel, intestinal	
Lad, Meher, Michael H. Parkinson, Myriam Rai, Massimo Pandolfo, Petya Bogdanova-Mihaylova, Richard A. Walsh, Sinéad Murphy, Anton Emmanuel, Jalesh Panicker, et Paola Giunti. « Urinary, Bowel and Sexual Symptoms in a Cohort of Patients with Friedreich's Ataxia ». <i>Orphanet Journal of Rare Diseases</i> 12, n° 1 (décembre 2017): 158.	N=56, questionnaires. 80 % ont des symptômes urinaires, 64% digestifs, 83% sexuels, souvent coexistants, reliés à la durée d'évolution et à la qualité de vie.
Reetz, Kathrin, Imis Dogan, Christian Hohenfeld, Claire Didszun, Paola Giunti, Caterina Mariotti, Alexandra Durr, et al. « Nonataxia Symptoms in Friedreich Ataxia: Report from the Registry of the European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies (EFACTS) ». <i>Neurology</i> 91, n° 10 (4 septembre 2018): e917-30	N=650. Dysfonction urinaire dans 42,8 % des cas
Corben, Louise A., Mireille M. Hermans, Alice Marks, Louise M. Crowe, et Martin B. Delatycki. « Sexual Function, Intimate Relationships and Friedreich Ataxia ». <i>Journal of Neurology</i> 268, n° 3 (mars 2021): 1088-95	N=179, questionnaire en ligne. Dysfonction érectile (57 % des hommes), inconfort vaginal (58 % des femmes), diminution des sensations génitales (47 %), inconfort lié à la mobilité insuffisante (88 %) et confiance réduite (73 %). Ces troubles sont plus marqués chez les sujets débutant la maladie précocement.

ORL	
Rance, Gary, Rosanne Fava, Heath Baldock, April Chong, Elizabeth Barker, Louise Corben, et Martin B. Delatycki. « Speech Perception Ability in Individuals with Friedreich Ataxia ». <i>Brain</i> 131, n° 8 (août 2008): 2002-12	N=10 patients ayant une audiométrie normale/subnormale ; atteinte chez 3/10 des PE et chez 9/10 de la discrimination vocale
Rance, Gary, Louise Corben, Elizabeth Barker, Peter Carew, Donella Chisari, Meghan Rogers, Richard Dowell, Saiful Jamaluddin, Rochelle Bryson, et Martin B. Delatycki. « Auditory Perception in Individuals with Friedreich's Ataxia ». <i>Audiology and Neurotology</i> 15, n° 4 (2010): 229-40	N=14 patients ayant une audiométrie normale/subnormale ; atteinte chez 9/14 (PEA, audiométrie vocale)
Rance, G., L.A. Corben, E. Du Bourg, A. King, et M.B. Delatycki. « Successful Treatment of Auditory Perceptual Disorder in Individuals with Friedreich Ataxia ». <i>Neuroscience</i> 171, n° 2 (décembre 2010): 552-55	N=10 patients avec neuropathie auditive, améliorée par le système personnel MF
Rance, G., L.A. Corben, E. Du Bourg, A. King, et M.B. Delatycki. « Successful Treatment of Auditory Perceptual Disorder in Individuals with Friedreich Ataxia ». <i>Neuroscience</i> 171, n° 2 (décembre 2010): 552-55	Suivi de 2 patients
Santarelli, Rosamaria, Elona Cama, Elena Pegoraro, et Pietro Scimemi. « Abnormal Cochlear Potentials in Friedreich's Ataxia Point to Disordered Synchrony of Auditory Nerve Fiber Activity ». <i>Neurodegenerative Diseases</i> 15, n° 2 (17 mars 2015): 114-20	N=1 patient (36 ans d'évolution) décrit finement
Giraudet, Fabrice, Perrine Charles, Thierry Mom, Odile Boespflug-Tanguy, Alexandra Dürr, Paul Deltenre, et Paul Avan. « Rapid Exhaustion of Auditory Neural Conduction in a Prototypical Mitochondrial Disease, Friedreich Ataxia ». <i>Clinical Neurophysiology</i> 129, n° 6 (juin 2018): 1121-29	N=37 patients, analyse des PEA. Il existe une préservation des PEA très précoces et un aplatissement progressif avec la stimulation auditive répétée. Les PEA standards ne rendent pas compte de ce mécanisme. L'article insiste sur la nocivité potentielle de l'exposition au bruit prolongée.
Maudoux, A., N. Teissier, M. Francois, Th. Van Den Abbeele, C. Alberti, I. Husson, et S. R. Wiener-Vacher. « Vestibular Impact of Friedreich Ataxia in Early Onset Patients ». <i>Cerebellum & Ataxias</i> 7, n° 1 (décembre 2020): 6	N=43 patients jeunes (âge médian 17 ans) explorés sur le plan ORL et vestibulaire. Leur audiogramme tonal est normal dans 93 % des cas, mais leurs PEA sont déjà altérés dans 50 % des cas. Ils ont aussi une vestibulopathie infraclinique.
Implantation cochléaire	
Miyamoto RT, Kirk KI, Renshaw J, Hussain D. « Cochlear implantation in auditory neuropathy ». <i>Laryngoscope</i> 109, n°2 (février 1999) : 181-5	Case report, 1 patient implanté. Résultat mitigé.
Frewin B, Chung M, Donnelly N. « Bilateral cochlear implantation in Friedreich's ataxia: A case study », <i>Cochlear Implants International</i> 15, n°5 (novembre 2013) :287-90	Case report, 1 patient implanté, avec bénéfice net
Chaudhry D, Chaudhry A, Muzaffar J, Monksfield P, Bance M. « Cochlear Implantation Outcomes in Post Synaptic Auditory Neuropathies: A Systematic Review and Narrative Synthesis », <i>J Int Adv Otol</i> 16, n°3 (décembre 2020) : 411-31	Méta analyse. Implantation cochléaire dans différents types de neuropathies auditives dont deux patients AF. Plutôt en faveur d'une efficacité modeste à nette.
Visuel	
Fahey, M. C., P. D. Cremer, S. T. Aw, L. Millist,	N=20 patients, analyse des mouvements

M. J. Todd, O. B. White, M. Halmagyi, et al. « Vestibular, Saccadic and Fixation Abnormalities in Genetically Confirmed Friedreich Ataxia ». <i>Brain</i> 131, n° 4 (26 février 2008): 1035-45	oculaires avec qualité de vie visuelle, acuité au faible contraste. Vitesses des saccades normales, mais allongement des latences, anomalies de la fixation (ondes carrées, flutter oculaire) et anomalies vestibulaires
Fortuna, Filippo, Piero Barboni, Rocco Liguori, Maria Lucia Valentino, Giacomo Savini, Cinzia Gellera, Caterina Mariotti, et al. « Visual System Involvement in Patients with Friedreich's Ataxia ». <i>Brain</i> 132, n° 1 (janvier 2009): 116-23	26 patients, avec OCT, PEV et imagerie de diffusion sur les radiations optiques. Chez des sujets majoritairement asymptomatiques, présence d'atrophie optique à l'OCT (100 %), anomalies des PEV (50 %), Corrélation des paramètres visuels et de la sévérité clinique, durée d'évolution et GAA.
Noval, S, I Contreras, I Sanz-Gallego, R K Manrique, et J Arpa. « Ophthalmic Features of Friedreich Ataxia ». <i>Eye</i> 26, n° 2 (février 2012): 315-20	N=23 patients. Anomalies OCT et de vision en faible contraste chez la plupart, avec acuité visuelle globalement correcte
Seyer, Lauren A, Kristin Galetta, James Wilson, Reiko Sakai, Susan Perlman, Katherine Mathews, George R Wilmot, et al. « Analysis of the Visual System in Friedreich Ataxia ». <i>J Neurol</i> 260, n°9 (septembre 2013) :2362-69	Acuité visuelle faible contraste chez N=507 patients OCT et chez 63 sujets. Corrélation avec paramètres neurologique.
Dağ, Ersel, Nurgül Örnek, Kemal Örnek, et Inci Elif Erbahçeci-Timur. « Optical Coherence Tomography and Visual Field Findings in Patients With Friedreich Ataxia ». <i>Journal of Neuro-Ophthalmology</i> 34, n° 2 (juin 2014): 118-21.	N=10 patients, 22 témoins. Sensibilité de l'OCT du RNFL.
Hamedani, Ali G., Lauren A. Hauser, Susan Perlman, Katherine Mathews, George R. Wilmot, Theresa Zesiewicz, S.H. Subramony, et al. « Longitudinal Analysis of Contrast Acuity in Friedreich Ataxia ». <i>Neurology Genetics</i> 4, n° 4 (août 2018): e250	N=764 patients, diminution progressive de l'AV, surtout au faible contraste, corrélée au GAA
Scoliose	
Greggi, T., F. Lolli, M. Di Silvestre, K. Martikos, F. Vommaro, E. Maredi, S. Giacomini, A. Baioni, et A. Cioni. « Surgical Treatment of Neuromuscular Scoliosis: Current Techniques ». <i>Studies in Health Technology and Informatics</i> 176 (2012): 315-18.	N=41 patients avec pathologies neuromusculaires, dont 2 avec AF. Description des déformations et de la technique de chirurgie, bonne efficacité et tolérance.
Tsirikos, A. I., et G. Smith. « Scoliosis in Patients with Friedreich's Ataxia ». <i>The Journal of Bone and Joint Surgery. British Volume</i> 94-B, n° 5 (mai 2012): 684-89	N=31, âge moyen 15 ans, Description des déformations. 17 ont eu une chirurgie vers l'âge de 13 ans. Bonne efficacité et tolérance
Leighton, Jennifer, Jason Howard, et Ron El-Hawary. « Posterior Spinal Fusion for Friedreich Ataxia-Related Scoliosis in Twin Girls: A Case Report ». <i>JBSJ Case Connector</i> 3, n° 2 (24 avril 2013): e39	Case report chez deux jumelles, opérées à 16 ans. Bonne efficacité et tolérance
Simon, Anne Laure, Jean Meyblum, Bastien Roche, Christophe Vidal, Keyvan Mazda, Isabelle Husson, et Brice Ilharreborde. « Scoliosis in Patients With Friedreich Ataxia: Results of a Consecutive Prospective Series ». <i>Spine Deformity</i> 7, n° 5 (septembre 2019): 812-21	N=66 enfants. Suivi clinique et radiologique entre 2008 et 2017. Scoliose dans 71 % avec hypercyphose thoracique, débutant en moyenne au moment du diagnostic (vers 11 ans), chirurgie nécessaire pour 19 % (âge moyen de la chirurgie 15,7 ans). Bonne efficacité et tolérance
Déglutition	
Vogel, Adam P., Sophie E. Brown, Joanne E.	N=36 (âge moyen 37 ans), dysphagie chez 91 %

Folker, Louise A. Corben, et Martin B. Delatycki. « Dysphagia and Swallowing-Related Quality of Life in Friedreich Ataxia ». <i>Journal of Neurology</i> 261, n° 2 (février 2014): 392-99	des sujets, pas de corrélation entre la sévérité de la dysphagie et le CAA ou l'âge de début ou la sévérité.
Keage, Megan J., Martin B. Delatycki, Isabelle Gupta, Louise A. Corben, et Adam P. Vogel. « Dysphagia in Friedreich Ataxia ». <i>Dysphagia</i> 32, n° 5 (octobre 2017): 626-35	N=60 (âge moyen : 35 ans), 98 % rapportent une dysphagie, 26 % sont sujets à des fausses routes silencieuses. Corrélation entre la dysphagie et la durée d'évolution/sévérité. En revanche, pas de facteurs prédictifs des fausses routes. Impact négatif sur la qualité de vie.
Keage, Megan, Martin B. Delatycki, Jessamy Dyer, Louise A. Corben, et Adam P. Vogel. « Changes Detected in Swallowing Function in Friedreich Ataxia over 12 Months ». <i>Neuromuscular Disorders: NMD</i> 29, n° 10 (octobre 2019): 786-93	N=23. Etude prospective sur 1 an, qualité de vie, de la dysarthrie, et de la déglutition. Dégradation sur 1 an sans dégradation clinique décelable par ailleurs
Elocution	
Singh, Arunjot, Elizabeth Epstein, Lauren M. Myers, Jennifer M. Farmer, et David R. Lynch. « Clinical Measures of Dysarthria in Friedreich Ataxia ». <i>Movement Disorders: Official Journal of the Movement Disorder Society</i> 25, n° 1 (15 janvier 2010): 108-11	N=22, 16 contrôles. Evaluation du langage, de la mobilité orale. Corrélation avec la durée d'évolution
Folker, Joanne, Bruce Murdoch, Louise Cahill, Martin Delatycki, Louise Corben, et Adam Vogel. « Dysarthria in Friedreich's Ataxia: A Perceptual Analysis ». <i>Folia Phoniatrica et Logopaedica: Official Organ of the International Association of Logopedics and Phoniatrics (IALP)</i> 62, n° 3 (2010): 97-103	N=38, 20 contrôles, évaluation précise de la dysarthrie et des corrélats (sévérité de l'ataxie, durée d'évolution). Présence de trois sous-groupes : dysarthrie légère, atteinte vélo-pharyngée surajoutée, et atteinte laryngée surajoutée
Rosen, Kristin M., Joanne E. Folker, Adam P. Vogel, Louise A. Corben, Bruce E. Murdoch, et Martin B. Delatycki. « Longitudinal Change in Dysarthria Associated with Friedreich Ataxia: A Potential Clinical Endpoint ». <i>Journal of Neurology</i> 259, n° 11 (novembre 2012): 2471-77	N=29, suivi sur 4 ans. Analyses acoustiques. Certains paramètres sont modifiés dans le temps (speaking rate, utterance duration)
Brendel, Bettina, Hermann Ackermann, Daniela Berg, Tobias Lindig, Theresa Schölderle, Ludger Schöls, Matthias Synofzik, et Wolfram Ziegler. « Friedreich Ataxia: Dysarthria Profile and Clinical Data ». <i>Cerebellum (London, England)</i> 12, n° 4 (août 2013): 475-84	N=20, évaluation précise de la dysarthrie et des corrélats (sévérité de l'ataxie, durée d'évolution)
Vogel, Adam P., Joanne Folker, et Matthew L. Poole. « Treatment for Speech Disorder in Friedreich Ataxia and Other Hereditary Ataxia Syndromes ». <i>The Cochrane Database of Systematic Reviews</i> , n° 10 (28 octobre 2014): CD008953	Méta-analyse. Insuffisance ou faible qualité de preuve des études contrôlée ou observationnelle pour déterminer l'impact des prises en charge
Poole, Matthew L., Jessica S. Wee, Joanne E. Folker, Louise A. Corben, Martin B. Delatycki, et Adam P. Vogel. « Nasality in Friedreich Ataxia ». <i>Clinical Linguistics & Phonetics</i> 29, n° 1 (janvier 2015): 46-58	N=37, 24 contrôles. Analyse acoustique. Présence d'une hypernasalité, corrélation avec le GAA.
Vogel, Adam P., Mayumi I. Wardrop, Joanne E. Folker, Matthias Synofzik, Louise A. Corben, Martin B. Delatycki, et Shaheen N. Awan. « Voice in Friedreich Ataxia ». <i>Journal of Voice: Official Journal of the Voice Foundation</i> 31, n° 2	N=36, et 30 contrôles. Analyse acoustique de la dysarthrie et de la dysphonie. Certains paramètres corrélaient avec la durée d'évolution.

(mars 2017): 243.e9-243.e19	
Schirinzi, Tommaso, Andrea Sancesario, Enrico Bertini, Enrico Castelli, et Gessica Vasco. « Speech and Language Disorders in Friedreich Ataxia: Highlights on Phenomenology, Assessment, and Therapy ». <i>Cerebellum</i> 19, n° 1 (février 2020): 126-30	Revue
Borel, Stéphanie, Peggy Gatignol, Mustapha Smail, Marie-Lorraine Monin, Claire Ewencyk, Didier Bouccara, et Alexandra Durr. « Oral Mobility Reflects Rate of Progression in Advanced Friedreich's Ataxia ». <i>Annals of Clinical and Translational Neurology</i> 6, n° 9 (septembre 2019): 1888-92	N=40, évaluation prospective. Durée d'évolution moyenne 20.9 ans. Altération significative de la mobilité orale (mouvements du visage, yeux, joues, lèvres, langue) à un an comparativement à une absence d'évolution notable sur la SARA. La mobilité orale pourrait être un biomarqueur de la maladie notamment pour les formes évoluées
Cognition	
Nieto, Antonieta, Rut Correia, Erika de Nóbrega, Fernando Montón, Stephany Hess, et Jose Barroso. « Cognition in Friedreich Ataxia ». <i>Cerebellum (London, England)</i> 11, n° 4 (décembre 2012): 834-44	N=36, batterie neuropsychologique. Atteinte de type exécutive et dysfonction pariéto-temporale
Nieto, Antonieta, Rut Correia, Erika de Nóbrega, Fernando Montón, et Jose Barroso. « Cognition in Late-Onset Friedreich Ataxia ». <i>Cerebellum (London, England)</i> 12, n° 4 (août 2013): 504-12	29 typiques et 7 late-onset AF. Seuls les patients typiques ont une diminution de la vitesse processive, des anomalies visuoperceptives et visuocognitives.
Dogan, Imis, Eugenie Tinnemann, Sandro Romanzetti, Shahram Mirzazade, Ana S. Costa, Cornelius J. Werner, Stefan Heim, et al. « Cognition in Friedreich's Ataxia: A Behavioral and Multimodal Imaging Study ». <i>Annals of Clinical and Translational Neurology</i> 3, n° 8 (août 2016): 572-87	N=22, 22 contrôles, clinique et IRM fonctionnelle. Déficit en fluence verbale, mémoire de travail, cognition sociale.
Corben, Louise A., Felicity Klopper, Monique Stagnitti, Nellie Georgiou-Karistianis, John L. Bradshaw, Gary Rance, et Martin B. Delatycki. « Measuring Inhibition and Cognitive Flexibility in Friedreich Ataxia ». <i>Cerebellum (London, England)</i> 16, n° 4 (août 2017): 757-63	N=43 et contrôles. Pas d'anomalies sur le Stroop ou TMT, anomalies sur le Hayling Sentence completion Test (inhibition et capacité prédictive)
Selvadurai, Louisa P., Ian H. Harding, Louise A. Corben, et Nellie Georgiou-Karistianis. « Cerebral Abnormalities in Friedreich Ataxia: A Review ». <i>Neuroscience and Biobehavioral Reviews</i> 84 (janvier 2018): 394-406	Revue
Sayah, Sabrina, Jean-Yves Rotgé, Hélène Francisque, Marcela Gargiulo, Virginie Czernecki, Damian Justo, Khadija Lahlou-Laforet, et al. « Personality and Neuropsychological Profiles in Friedreich Ataxia ». <i>Cerebellum (London, England)</i> 17, n° 2 (avril 2018): 204-12	N=47, profils de personnalité et batteries neuropsychologiques
Nieto A, Hernández-Torres A, Pérez-Flores J, Montón F. « Depressive symptoms in Friedreich ataxia », <i>Int J Clin Health Psychol</i> 18, n°1 (janvier-avril 2018) :18-26	N=57, échelle de dépression. 21 % des patients ont une dépression modérée ou sévère
Costabile, Teresa, Veronica Capretti, Filomena Abate, Agnese Liguori, Francesca Paciello, Chiara Pane, Anna De Rosa, et al. « Emotion Recognition and Psychological Comorbidity in Friedreich's Ataxia ». <i>Cerebellum (London,</i>	N=20 et contrôles. Altération de la reconnaissance émotionnelle. Pas plus de dépression ou anxiété

<i>England</i>) 17, n° 3 (juin 2018): 336-45	
Hernández-Torres, Atteneri, Fernando Montón, Stephany Hess Medler, Érika de Nóbrega, et Antonieta Nieto. « Longitudinal Study of Cognitive Functioning in Friedreich's Ataxia ». <i>Journal of the International Neuropsychological Society: JINS</i> , 14 octobre 2020, 1-8	N=29, suivi longitudinal sur 8 ans. Déclin cognitif (vitesse processive, fluence, capacités visuoconstructives)
Naeije, Gilles, Myriam Rai, Nick Allaerts, Martin Sjogard, Xavier De Tiège, et Massimo Pandolfo. « Cerebellar Cognitive Disorder Parallels Cerebellar Motor Symptoms in Friedreich Ataxia ». <i>Annals of Clinical and Translational Neurology</i> 7, n° 6 (juin 2020): 1050-54	N=19, anomalies de l'échelle CCAS corrélées à l'atteinte motrice sur l'échelle SARA
Grossesse	
MacKenzie WE. « Pregnancy in women with Friedreich's Ataxia ». <i>Br Med J</i> 293, n°6542 (août 1986):308	Short report Questionnaire sur 18 patientes. Accouchements voies basses non compliqués. Pas de description clinique des patientes
Bruner JP, Yeast JD. « Pregnancy associated with Friedreich ataxia ». <i>Obstet Gynecol</i> 76, n°5 (novembre 1990) :976-7	1 case report. Menace d'accouchement prématuré et pré-eclampsie. L'administration de sulfate de magnésium IV est suivie d'une aggravation du déficit moteur et d'une détresse respiratoire
Friedman, Lisa S., Erin K. Paulsen, Kimberly A. Schadt, Karlla W. Brigatti, Deborah A. Driscoll, Jennifer M. Farmer, et David R. Lynch. « Pregnancy with Friedreich Ataxia: A Retrospective Review of Medical Risks and Psychosocial Implications ». <i>American Journal of Obstetrics and Gynecology</i> 203, n° 3 (septembre 2010): 224.e1-5	N=31, 65 grossesses. Etude rétrospective. Attention car âge moyen de début de la maladie = 24 ans, 61 % non ambulatoires, avec seulement 3 % des patientes sous insuline, et 10 % sous ADO. Il s'agit de formes mild de la maladie, pas forcément représentatives des formes classiques. Pas plus d'infection urinaire, fausse couche, prééclampsie, accouchement prématuré ou césariennes. Pas plus de diabète gestationnel. Sur le plan neurologique, un nombre équivalent se trouve inchangé ou moins bien en post partum.
Dommergues, Marc, Drina Candilis, Ludivine Becerra, Edith Thoueille, David Cohen, et Sylvie Viaux-Savelon. « Childbirth and Motherhood in Women with Motor Disability Due to a Rare Condition: An Exploratory Study ». <i>Orphanet Journal of Rare Diseases</i> 16, n° 1 (décembre 2021): 176	11 femmes atteintes de pathologies neurologiques ou métaboliques rares, dont une patiente AF, toutes avec atteinte motrice. Développement des bébés normaux mais mise en évidence d'interactions mère-enfant, altérées chez la moitié des participantes indépendamment du degré d'altération motrice, ou des caractéristiques émotionnelles.

Tableau. 6 Etudes contrôlées idebenone et 1 meta-analyse						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Mariotti, C., A. Solari, D. Torta, L. Marano, C. Fiorentini, et S. Di Donato. « Idebenone Treatment in Friedreich Patients: One-Year-Long Randomized Placebo-Controlled Trial ». <i>Neurology</i> 60, n° 10 (27 mai 2003): 1676-79	Idebenone vs placebo	prospectif 1 an Randomisé contrôlé en double aveugle. Monocentrique	29 patients adultes, 2 groupes >50% en fauteuil Deux	5 mg/kg/j vs placebo	Cardiaque (épaisseur septale, épaisseur ventriculaire G, masse du VG), ICARS	Amélioration légère des paramètres échographiques à 6 et 12 mois vs placebo Pas d'effet neurologique
Di Prospero, Nicholas A., Charlotte J. Sumner, Scott R. Penzak, Bernard Ravina, Kenneth H. Fischbeck, et J. Paul Taylor. « Safety, Tolerability, and Pharmacokinetics of High-Dose Idebenone in Patients With Friedreich Ataxia ». <i>Archives of Neurology</i> 64, n° 6 (1 juin 2007): 803	Idebenone vs placebo	prospectif 6 mois, randomisé, double aveugle, contre placebo Monocentrique	pédiatrique 48 patients, 9-17 ans	Placebo ou une des trois doses : 5 mg/kg, 15 mg/kg, 45 mg/kg, entre 11 et 13 sujets/groupe	Changement du 8OH2'dG urinaire ; changements cliniques (ICARS, FARS, ADL)	Pas de changement clinique sur la cohorte globale. Analyse en sous-groupe excluant les patients en fauteuil roulant : amélioration de l'ICARS (p=0.03) et tendance à un effet dose (15 mg/kg et 45 mg/kg), mais pas sur la FARS ni ADL
Cooper JM, Korlipara LVP, Hart PE, Bradley JL, AHV Schapira. « Coenzyme Q10 and vitamin E deficiency in Friedreich's ataxia: predictor of efficacy of vitamin E and coenzyme Q10 therapy ». <i>Eur J Neurol</i> 15, n°12	étude pilote coenzyme Q(10) (CoQ(10))/vitamine E	Prospectif 12 mois	50 patients	Forte dose CoQ10/vitamine E versus faible dose	Changement ICARS à 2 ans, paramètre ETT (épaisseur du SIV)	Pas de différence entre les deux groupes

Tableau. 6 Etudes contrôlées idebenone et 1 meta-analyse						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(décembre 2008) :1371-9						
Drinkard, Bart E, Randall E Keyser, Scott M Paul, Ross Arena, Jonathan F Plehn, Jack A Yanovski, et Nicholas A Di Prospero. « Exercise Capacity and Idebenone Intervention in Children and Adolescents with Friedreich's Ataxia », 2010, 16.	Phase II	6 mois Randomisé double aveugle contre placebo	42 patients pédiatriques	Placebo ou 5,15,45 mg/kg	Consommation en O2 maximale pendant un test d'exercice	Pas d'effet après 6 mois de traitement Pas d'effet neurologique ni cardiaque
Lagedrost, Sarah J., Martin St. John Sutton, Meryl S. Cohen, Gary M. Satou, Beth D. Kaufman, Susan L. Perlman, Christian Rummey, Thomas Meier, et David R. Lynch. « Idebenone in Friedreich Ataxia Cardiomyopathy—Results from a 6-Month Phase III Study (IONIA) ». <i>American Heart Journal</i> 161, n° 3 (mars 2011): 639-645.e1	Prospectif Idebenone vs placebo	6 mois, randomisé double aveugle contre placebo 2 sites (USA)	70 patients pédiatriques pouvant marcher 10 m sans aide ICARS 10-54 baseline	Placebo ou A : 450 mg/j pour > 45 kg ou 900 mg/j (>45 kg) B. 1350 mg/j (<45 kg) ou 2250 mg (>45 kg)	Neuro : ICARS Paramètres ETT (left Ventricular Mass index, relative wall thickness, IVSTd, PWTd)	Pas d'effet neurologique ou cardiologique
Weidemann F. « A Study of Efficacy, Safety and Tolerability of Idebenone in the Treatment of Friedreich's Ataxia (FRDA) Patients (MICONOS) - Study	Prospectif	12 mois Randomisé double aveugle contre placebo Muticentrique, 6 sites (Allemagne,	232 patients adultes	Placebo ou (selon poids < > 45 kg) A. 180 ou 360 mg B. 150/900 mg C. 1350/2250 mg	Changement absolu de l'ICARS, de FARS, proportion de répondeurs sur l'ICARS, et paramètres ETT	https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/results/NCT00905268?term=miconos&draw=2&rank=1

Tableau. 6 Etudes contrôlées idebenone et 1 meta-analyse						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Results - ClinicalTrials.gov ». NCT00905268		UK, Autriche, Belgique, France, Pays-Bas)				
Kearney M, Orrell RW, Fahey M, Brassington R, Pandolfo M. « Pharmacological treatments for Friedreich ataxia ». Cochrane Database of Systematic Reviews 8 (février 2016) : CD007791.	Meta-analyse	Revue des essais contrôlés, 12 mois, avec échelle neurologique validée				3 études retenues (Cooper 2008, Mariotti 2003 et NCT00905268 non publiée) Pas d'évidence pour un effet neurologique. Possibilité d'un effet cardiaque mais niveau de preuve faible

Annexe 1. Recherche documentaire et sélection des articles

Recherche documentaire et critères de sélection des articles

Thème	Sources consultées	Période de recherche	Langues retenues	Mots clés utilisés	Nombre d'études retenues
idebenone	Base de données : Pubmed Sites internet : clinicaltrial.gov	1999-2020	anglais	Idebenone ; Friedreich ; clinical trial ; meta analysis	7
Histoire naturelle et survie	Base de données : Pubmed	2015-2020	Anglais	EFACTS	4
Diabète	Base de données : Pubmed Sites internet : clinicaltrial.gov	2010-2020	Anglais	FA ; diabetes ; clinical trial ;	2
Diabète et grossesse	Base de données : Pubmed	2010-2020	Anglais	Diabetes ; pregnancy	2
Coeur	Base de données : Pubmed	2010-2020	Anglais	FA ; cardiac ; longitudinal study	2
Urinaire, sexuel, intestinal	Base de données : Pubmed	2010-2021	Anglais	FA ; sexual ; urinary ; bowel	3
ORL, Auditif, Perception de la parole	Base de données : Pubmed	2005-2021	Anglais	FA ; auditory ; speech perception	6
Implantation cochléaire	Base de données : Pubmed	1999-2021	Anglais	FA ; cochlear implementation ; neuropathy	3
Visuel	Base de données : Pubmed	2000-2020	Anglais	FA ; visual ; ophtalmic ;	6
Scoliose	Base de données : Pubmed	2010-2021	Anglais	FA ; scoliosis ;	4
Déglutition	Base de données : Pubmed	2010-2021	Anglais	FA ; swallowing ; dysphagia	3
Elocution	Base de données : Pubmed	2010-2021	Anglais	FA ; dysarthria ; speech	9
Cognition	Base de données : Pubmed	2010-2021	Anglais	FA ; cognition ; cognitive ;	10
Grossesse	Base de données : Pubmed	2010-2021	Anglais	FA ; pregnancy	4

Annexe 2. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Dr Claire Ewencyk, neurologue dans le Centre de Référence Neurogénétique, Hôpital Universitaire Pitié-Salpêtrière, Unité maladies neurologiques héréditaires, Service de génétique clinique et médicale, 47-83 boulevard de l'Hôpital, 75013 Paris

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteurs

Dr Claire Ewencyk	Neurologue	Hôpital Universitaire Pitié-Salpêtrière, Paris 13 ^{ème}
Pr Diana Rodriguez	Neuropédiatre	Hôpital Armand-Trousseau, Paris 12 ^{ème}
Dr Florence Robin-Renaldo	Neuropédiatre	Hôpital Armand-Trousseau, Paris 12 ^{ème}
Dr Françoise Pousset	Cardiologue	Hôpital Universitaire Pitié-Salpêtrière, Paris 13 ^{ème}
Dr Dialla Khraiche	Cardiopédiatre	Hôpital Necker, Paris 15 ^{ème}
Dr Jérôme Nevoux	ORL	Hôpital Bicêtre, Le Kremlin-Bicêtre
Pr Valérie Toutou	Ophtalmologue	Hôpital Universitaire Pitié-Salpêtrière, Paris 13 ^{ème}
Dr Georges Challe	Ophtalmologue	Hôpital Universitaire Pitié-Salpêtrière, Paris 13 ^{ème}
Dr Matthieu Robert	Ophtalmologue pédiatrique	Hôpital Necker, Paris 15 ^{ème}
Dr Dominique Mazevet	MPR	Hôpital Universitaire Pitié-Salpêtrière, Paris 13 ^{ème}
Dr Bertrand Pichon	MPR	Hôpital Universitaire Pitié-Salpêtrière, Paris 13 ^{ème}
Dr Brigitte Soudrie	MPR	Hôpital Marin, Hendaye
Dr Pauline Lallemand	MPR pédiatrique	Hôpital Armand-Trousseau, Paris 12 ^{ème}
Pr Christian Garreau de Loubresse	Chirurgien orthopédiste	Hôpital Européen Georges Pompidou, Paris 15 ^{ème}
Dr Philippe Denormandie	Chirurgien orthopédiste	Hôpital Raymond-Poincaré, Garches
Pr Christophe Glorion	Chirurgien orthopédiste pédiatrique	Hôpital Necker, Paris 15 ^{ème}
Dr Stéphanie Borel	Orthophoniste	Hôpital Universitaire Pitié-Salpêtrière, Paris 13 ^{ème}
Dr Sophie Jacqueminet	Endocrinologue	Hôpital Universitaire Pitié-Salpêtrière, Paris 13 ^{ème}
Dr Elise Bismuth	Endocrinologue pédiatrique	Hôpital Robert-Debré, Paris 19 ^{ème}
Pr Jesus Gonzalez	Pneumologue	Hôpital Universitaire Pitié-Salpêtrière, Paris 13 ^{ème}
Dr Guillaume Aubertin	Pneumologue pédiatrique	Hôpital Armand-Trousseau, Paris 12 ^{ème}
Dr Jessica Taytard	Pneumologue pédiatrique	Hôpital Armand-Trousseau, Paris 12 ^{ème}
Pr Marie Pierre Bonnet	Anesthésiste	Hôpital Armand-Trousseau, Paris 12 ^{ème}
Pr Mathieu Anheim	Neurologue	Hôpital de Haute-pierre, Strasbourg
Pr Marc Dommergues	Gynécologue Obstétricien	Hôpital Universitaire Pitié-Salpêtrière, Paris 13 ^{ème}
Mme Isabelle Maumy	Chargée de mission Médico-Social	Filière BRAIN-TEAM, CHU Angers
Mme Ariane Herson	Psychologue clinicienne	Hôpital Universitaire Pitié-Salpêtrière, Paris 13 ^{ème}

Groupe de travail multidisciplinaire

Pr Christophe Verny	Neurologue	CHU Angers
Pr Cyril Goizet	Généticien	Hôpital Pellegrin, Bordeaux
Pr Alexandra Durr	Généticienne	Hôpital Universitaire Pitié-Salpêtrière, Paris 13 ^{ème}
Dr Cecilia Marelli	Neurologue	Hôpital Gui de Chauliac, Montpellier
Pr Agathe Roubertie	Neuropédiatre	Hôpital Gui de Chauliac, Montpellier
Dr Jean-Christophe Eicher	Cardiologue	Hôpital François Mitterrand, Dijon
Pr Mathieu Marx	ORL pédiatrique	Hôpital Pierre-Paul Riquet, Toulouse
Pr Jérôme Sales de Gauzy	Chirurgien orthopédique pédiatrique	Hôpital des enfants, Toulouse
Pr Jean Dubousset	Chirurgien orthopédique	Anciennement Hôpital St Vincent de Paul, Paris
Dr Samy Bendaya	MPR	Hôpital Marin, Hendaye
Dr Audrey Begu	Endocrinologue	Hôpital de la Conception, Marseille
Dr Marjolaine Georges	Pneumologue	Hôpital François Mitterrand, Dijon
Mme Bertranne Donnadiou	Assistante-sociale	CHU Angers
Mme Caroline Yameogo	Assistante-sociale	CHU Angers

Mme Marcela Gargiulo	Psychologue clinicienne	Hôpital Universitaire Pitié-Salpêtrière, Paris 13 ^{ème}
Mme Martine Frischmann	Psychologue clinicienne AFAP	Paris
Mme Sabrina Sayah	Psychologue clinicienne	Hôpital Universitaire Pitié-Salpêtrière, Paris 13 ^{ème}
Mr Bertrand Dieusaert	Vice-président association AFAP	Hirson
Mme Juliette Dieusaert	Présidente association AFAP	Hirson
Dr Maïda Begos	Médecin Généraliste	Cabinet médical, Alfortville

Déclarations d'intérêt

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt. Les déclarations d'intérêt sont en ligne et consultables sur le site internet du Centre de Référence Neurogénétique (<http://brain-team.fr/cmr-neurogene/>) et sur le site internet de la Filière de Santé Maladies Rares BRAIN-TEAM (www.brain-team.fr).

Les déclarations d'intérêt ont été analysées et prises en compte, en vue d'éviter les conflits d'intérêts, conformément au guide HAS « Guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts » (HAS, 2010).

Modalités de concertation du groupe de travail multidisciplinaire

Le Dr Claire Ewencyk a rédigé une première trame pour l'ensemble des chapitres du PNDS. Cette première version a été soumise aux rédacteurs, spécialistes, adultes et enfants, pour chacune des différentes sections (selon la spécialité ou l'atteinte clinique) afin d'apporter leurs éventuels corrections ou commentaires. Le texte a ensuite été soumis aux experts du groupe de travail pour une relecture par mail.

Remerciements

Les rédacteurs et le groupe de travail multidisciplinaire remercient le Dr Philippe Denormandie et le Dr Georges Challe pour leur relecture attentive du document.

Références bibliographiques

1. Bidichandani, SI et Delatycki, MB. « Friedreich Ataxia - GeneReviews - NCBI Bookshelf », GeneReviews®, 18 juin 1998. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1281/>
2. Bismuth, E., C. Bouche, C. Caliman, J. Lepercq, V. Lubin, D. Rouge, J. Timsit, et A. Vambergue. « Management of Pregnancy in Women with Type 1 Diabetes Mellitus: Guidelines of the French-Speaking Diabetes Society (Société Francophone Du Diabète [SFD]) ». *Diabetes & Metabolism* 38, n° 3 (juin 2012): 205-16. <https://doi.org/10.1016/j.diabet.2012.02.010>.
3. Borel, Stéphanie, Peggy Gatignol, Mustapha Smail, Marie-Lorraine Monin, Claire Ewencyk, Didier Bouccara, et Alexandra Durr. « Oral Mobility Reflects Rate of Progression in Advanced Friedreich's Ataxia ». *Annals of Clinical and Translational Neurology* 6, n° 9 (septembre 2019): 1888-92. <https://doi.org/10.1002/acn3.50879>.
4. Brendel, Bettina, Hermann Ackermann, Daniela Berg, Tobias Lindig, Theresa Schölderle, Ludger Schöls, Matthias Synofzik, et Wolfram Ziegler. « Friedreich Ataxia: Dysarthria Profile and Clinical Data ». *Cerebellum (London, England)* 12, n° 4 (août 2013): 475-84. <https://doi.org/10.1007/s12311-012-0440-0>.
5. Bruner JP, Yeast JD. « Pregnancy associated with Friedreich ataxia ». *Obstet Gynecol* 76, n°5 (novembre 1990) :976-7
6. Chaudhry D, Chaudhry A, Muzaffar J, Monksfield P, Bance M. « Cochlear Implantation Outcomes in Post Synaptic Auditory Neuropathies: A Systematic Review and Narrative Synthesis », *J Int Adv Oto/16*, n°3 (décembre 2020) : 411-31 <https://doi.org/10.5152/iao.2020.9035>
7. Clay, Alexandra, Patrick Hearle, Kim Schadt, et David R. Lynch. « New Developments in Pharmacotherapy for Friedreich Ataxia ». *Expert Opinion on Pharmacotherapy* 20, n° 15 (13 octobre 2019): 1855-67. <https://doi.org/10.1080/14656566.2019.1639671>.
8. Cook, Arron, Sylvia Boesch, Suzette Heck, Ewout Brunt, Thomas Klockgether, Ludger Schöls, Angela Schulz, et Paola Giunti. « Patient-reported Outcomes in Friedreich's Ataxia after Withdrawal from Idebenone ». *Acta Neurologica Scandinavica* 139, n° 6 (juin 2019): 533-39. <https://doi.org/10.1111/ane.13088>.
9. Cooper JM, Korlipara LVP, Hart PE, Bradley JL, AHV Schapira. « Coenzyme Q10 and vitamin E deficiency in Friedreich's ataxia: predictor of efficacy of vitamin E and coenzyme Q10 therapy ». *Eur J Neurol* 15, n°12 (décembre 2008) :1371-9 <https://doi.org/10.1111/j.1468-1331.2008.02318.x>
10. Corben, Louise A., Mireille M. Hermans, Alice Marks, Louise M. Crowe, et Martin B. Delatycki. « Sexual Function, Intimate Relationships and Friedreich Ataxia ». *Journal of Neurology* 268, n° 3 (mars 2021): 1088-95. <https://doi.org/10.1007/s00415-020-10258-y>.
11. Corben, Louise A., Felicity Klopper, Monique Stagnitti, Nellie Georgiou-Karistianis, John L. Bradshaw, Gary Rance, et Martin B. Delatycki. « Measuring Inhibition and Cognitive Flexibility in Friedreich Ataxia ». *Cerebellum (London, England)* 16, n° 4 (août 2017): 757-63. <https://doi.org/10.1007/s12311-017-0848-7>.
12. Corben, Louise A, David Lynch, Massimo Pandolfo, Jörg B Schulz, et Martin B Delatycki. « Consensus Clinical Management Guidelines for Friedreich Ataxia ». *Orphanet Journal of Rare Diseases* 9, n° 1 (décembre 2014): 184. <https://doi.org/10.1186/s13023-014-0184-7>.
13. Costabile, Teresa, Veronica Capretti, Filomena Abate, Agnese Liguori, Francesca Paciello, Chiara Pane, Anna De Rosa, et al. « Emotion Recognition and Psychological Comorbidity in Friedreich's Ataxia ». *Cerebellum (London, England)* 17, n° 3 (juin 2018): 336-45. <https://doi.org/10.1007/s12311-018-0918-5>.
14. Dağ, Ersel, Nurgül Örnek, Kemal Örnek, et İnci Elif Erbahçeci-Timur. « Optical Coherence Tomography and Visual Field Findings in Patients With Friedreich Ataxia ». *Journal of Neuro-Ophthalmology* 34, n° 2 (juin 2014): 118-21. <https://doi.org/10.1097/WNO.000000000000068>.

15. Di Prospero, Nicholas A, Angela Baker, Neal Jeffries, et Kenneth H Fischbeck. « Neurological Effects of High-Dose Idebenone in Patients with Friedreich's Ataxia: A Randomised, Placebo-Controlled Trial ». *The Lancet Neurology* 6, n° 10 (octobre 2007): 878-86. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(07\)70220-X](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(07)70220-X).
16. Di Prospero, Nicholas A., Charlotte J. Sumner, Scott R. Penzak, Bernard Ravina, Kenneth H. Fischbeck, et J. Paul Taylor. « Safety, Tolerability, and Pharmacokinetics of High-Dose Idebenone in Patients With Friedreich Ataxia ». *Archives of Neurology* 64, n° 6 (1 juin 2007): 803. <https://doi.org/10.1001/archneur.64.6.803>.
17. Dogan, Imis, Eugenie Tinnemann, Sandro Romanzetti, Shahram Mirzazade, Ana S. Costa, Cornelius J. Werner, Stefan Heim, et al. « Cognition in Friedreich's Ataxia: A Behavioral and Multimodal Imaging Study ». *Annals of Clinical and Translational Neurology* 3, n° 8 (août 2016): 572-87. <https://doi.org/10.1002/acn3.315>.
18. Dommergues, Marc, Drina Candilis, Ludivine Becerra, Edith Thoueille, David Cohen, et Sylvie Viaux-Savelon. « Childbirth and Motherhood in Women with Motor Disability Due to a Rare Condition: An Exploratory Study ». *Orphanet Journal of Rare Diseases* 16, n° 1 (décembre 2021): 176. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01810-8>.
19. Drinkard, Bart E, Randall E Keyser, Scott M Paul, Ross Arena, Jonathan F Plehn, Jack A Yanovski, et Nicholas A Di Prospero. « Exercise Capacity and Idebenone Intervention in Children and Adolescents with Friedreich's Ataxia », 2010, 16.
20. Fahey, M. C., P. D. Cremer, S. T. Aw, L. Millist, M. J. Todd, O. B. White, M. Halmagyi, et al. « Vestibular, Saccadic and Fixation Abnormalities in Genetically Confirmed Friedreich Ataxia ». *Brain* 131, n° 4 (26 février 2008): 1035-45. <https://doi.org/10.1093/brain/awm323>.
21. Folker, Joanne, Bruce Murdoch, Louise Cahill, Martin Delatycki, Louise Corben, et Adam Vogel. « Dysarthria in Friedreich's Ataxia: A Perceptual Analysis ». *Folia Phoniatrica et Logopaedica: Official Organ of the International Association of Logopedics and Phoniatrics (IALP)* 62, n° 3 (2010): 97-103. <https://doi.org/10.1159/000287207>.
22. Fortuna, Filippo, Piero Barboni, Rocco Liguori, Maria Lucia Valentino, Giacomo Savini, Cinzia Gellera, Caterina Mariotti, et al. « Visual System Involvement in Patients with Friedreich's Ataxia ». *Brain* 132, n° 1 (janvier 2009): 116-23. <https://doi.org/10.1093/brain/awn269>.
23. Frauscher, Birgit, Sascha Hering, Birgit Högl, Viola Gschliesser, Hanno Ulmer, Werner Poewe, et Sylvia M. Boesch. « Restless Legs Syndrome in Friedreich Ataxia: A Polysomnographic Study: Restless Legs Syndrome in Friedreich Ataxia ». *Movement Disorders* 26, n° 2 (1 février 2011): 302-6. <https://doi.org/10.1002/mds.22769>.
24. Frewin B, Chung M, Donnelly N. Bilateral cochlear implantation in Friedreich's ataxia: A case study, *Cochlear Implants International* 15, n°5 (novembre 2013) :287-90 <https://doi.org/10.1179/1754762813Y.000000029>
25. Friedman, Lisa S., Erin K. Paulsen, Kimberly A. Schadt, Karlla W. Brigatti, Deborah A. Driscoll, Jennifer M. Farmer, et David R. Lynch. « Pregnancy with Friedreich Ataxia: A Retrospective Review of Medical Risks and Psychosocial Implications ». *American Journal of Obstetrics and Gynecology* 203, n° 3 (septembre 2010): 224.e1-5. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2010.03.046>.
26. Giraudet, Fabrice, Perrine Charles, Thierry Mom, Odile Boespflug-Tanguy, Alexandra Dürr, Paul Deltenre, et Paul Avan. « Rapid Exhaustion of Auditory Neural Conduction in a Prototypical Mitochondrial Disease, Friedreich Ataxia ». *Clinical Neurophysiology* 129, n° 6 (juin 2018): 1121-29. <https://doi.org/10.1016/j.clinph.2018.03.005>.
27. Greggi, T., F. Lolli, M. Di Silvestre, K. Martikos, F. Vommaro, E. Maredi, S. Giacomini, A. Baioni, et A. Cioni. « Surgical Treatment of Neuromuscular Scoliosis: Current Techniques ». *Studies in Health Technology and Informatics* 176 (2012): 315-18.
28. Hamedani, Ali G., Lauren A. Hauser, Susan Perlman, Katherine Mathews, George R. Wilmot, Theresa Zesiewicz, S.H. Subramony, et al. « Longitudinal Analysis of Contrast Acuity in Friedreich Ataxia ». *Neurology Genetics* 4, n° 4 (août 2018): e250. <https://doi.org/10.1212/NXG.0000000000000250>.

29. Hernández-Torres, Atteneri, Fernando Montón, Stephany Hess Medler, Érika de Nóbrega, et Antonieta Nieto. « Longitudinal Study of Cognitive Functioning in Friedreich's Ataxia ». *Journal of the International Neuropsychological Society: JINS*, 14 octobre 2020, 1-8. <https://doi.org/10.1017/S1355617720000958>.
30. Indelicato, Elisabetta, Wolfgang Nachbauer, Andreas Eigentler, Matthias Amprosi, Raffaella Matteucci Gothe, Paola Giunti, Caterina Mariotti, et al. « Onset Features and Time to Diagnosis in Friedreich's Ataxia ». *Orphanet Journal of Rare Diseases* 15, n° 1 (décembre 2020): 198. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01475-9>.
31. Keage, Megan, Martin B. Delatycki, Jessamy Dyer, Louise A. Corben, et Adam P. Vogel. « Changes Detected in Swallowing Function in Friedreich Ataxia over 12 Months ». *Neuromuscular Disorders: NMD* 29, n° 10 (octobre 2019): 786-93. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2019.08.013>.
32. Keage, Megan J., Martin B. Delatycki, Isabelle Gupta, Louise A. Corben, et Adam P. Vogel. « Dysphagia in Friedreich Ataxia ». *Dysphagia* 32, n° 5 (octobre 2017): 626-35. <https://doi.org/10.1007/s00455-017-9804-4>.
33. Kearney, Mary, Richard W Orrell, Michael Fahey, Ruth Brassington, et Massimo Pandolfo. « Pharmacological Treatments for Friedreich Ataxia ». Édité par Cochrane Neuromuscular Group. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, 30 août 2016. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD007791.pub4>.
34. Lad, Meher, Michael H. Parkinson, Myriam Rai, Massimo Pandolfo, Petya Bogdanova-Mihaylova, Richard A. Walsh, Sinéad Murphy, Anton Emmanuel, Jalesh Panicker, et Paola Giunti. « Urinary, Bowel and Sexual Symptoms in a Cohort of Patients with Friedreich's Ataxia ». *Orphanet Journal of Rare Diseases* 12, n° 1 (décembre 2017): 158. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0709-y>.
35. Lagedrost, Sarah J., Martin St. John Sutton, Meryl S. Cohen, Gary M. Satou, Beth D. Kaufman, Susan L. Perlman, Christian Rummey, Thomas Meier, et David R. Lynch. « Idebenone in Friedreich Ataxia Cardiomyopathy—Results from a 6-Month Phase III Study (IONIA) ». *American Heart Journal* 161, n° 3 (mars 2011): 639-645.e1. <https://doi.org/10.1016/j.ahj.2010.10.038>.
36. Legrand, Lise, Abdourahmane Diallo, Marie-Lorraine Monin, Claire Ewencyk, Perrine Charles, Richard Isnard, Eric Vicaut, Gilles Montalescot, Alexandra Durr, et Francoise Pousset. « Predictors of Left Ventricular Dysfunction in Friedreich's Ataxia in a 16-Year Observational Study ». *American Journal of Cardiovascular Drugs* 20, n° 2 (avril 2020): 209-16. <https://doi.org/10.1007/s40256-019-00375-z>.
37. Leighton, Jennifer, Jason Howard, et Ron El-Hawary. « Posterior Spinal Fusion for Friedreich Ataxia-Related Scoliosis in Twin Girls: A Case Report ». *JBJS Case Connector* 3, n° 2 (24 avril 2013): e39. <https://doi.org/10.2106/JBJS.CC.L.00056>.
38. Lynch, David R., Susan L. Perlman, et Thomas Meier. « A Phase 3, Double-Blind, Placebo-Controlled Trial of Idebenone in Friedreich Ataxia ». *Archives of Neurology* 67, n° 8 (1 août 2010). <https://doi.org/10.1001/archneurol.2010.168>.
39. Lynch, David R., Sean R Regner, Kimberly A Schadt, Lisa S Friedman, Kimberly Y Lin, et Martin G St John Sutton. « Management and Therapy for Cardiomyopathy in Friedreich's Ataxia ». *Expert Review of Cardiovascular Therapy* 10, n° 6 (juin 2012): 767-77. <https://doi.org/10.1586/erc.12.57>.
40. MacKenzie WE. « Pregnancy in women with Friedreich's Ataxia ». *Br Med J* 293, n°6542 (août 1986):308 <https://doi.org/10.1136/bmj.293.6542.308>
41. Mariotti, C., A. Solari, D. Torta, L. Marano, C. Fiorentini, et S. Di Donato. « Idebenone Treatment in Friedreich Patients: One-Year-Long Randomized Placebo-Controlled Trial ». *Neurology* 60, n° 10 (27 mai 2003): 1676-79. <https://doi.org/10.1212/01.WNL.0000055872.50364.FC>.
42. Maudoux, A., N. Teissier, M. Francois, Th. Van Den Abbeele, C. Alberti, I. Husson, et S. R. Wiener-Vacher. « Vestibular Impact of Friedreich Ataxia in Early Onset Patients ». *Cerebellum & Ataxias* 7, n° 1 (décembre 2020): 6. <https://doi.org/10.1186/s40673-020-00115-z>.

43. Miyamoto RT, Kirk KI, Renshaw J, Hussain D. « Cochlear implantation in auditory neuropathy ». *Laryngoscope* 109, n°2 (février 1999) : 181-5
<https://doi.org/10.1097/00005537-199902000-00002>
44. Naeije, Gilles, Myriam Rai, Nick Allaerts, Martin Sjogard, Xavier De Tiège, et Massimo Pandolfo. « Cerebellar Cognitive Disorder Parallels Cerebellar Motor Symptoms in Friedreich Ataxia ». *Annals of Clinical and Translational Neurology* 7, n° 6 (juin 2020): 1050-54. <https://doi.org/10.1002/acn3.51079>.
45. Nieto, Antonieta, Rut Correia, Erika de Nóbrega, Fernando Montón, et Jose Barroso. « Cognition in Late-Onset Friedreich Ataxia ». *Cerebellum (London, England)* 12, n° 4 (août 2013): 504-12. <https://doi.org/10.1007/s12311-013-0457-z>.
46. Nieto, Antonieta, Rut Correia, Erika de Nóbrega, Fernando Montón, Stephany Hess, et Jose Barroso. « Cognition in Friedreich Ataxia ». *Cerebellum (London, England)* 11, n° 4 (décembre 2012): 834-44. <https://doi.org/10.1007/s12311-012-0363-9>.
47. Nieto A, Hernández-Torres A, Pérez-Flores J, Montón F. « Depressive symptoms in Friedreich ataxia », *Int J Clin Health Psychol* 18, n°1 (janvier-avril 2018) :18-26 <https://doi.org/10.1016/j.ijchp.2017.11.004>
48. Noval, S, I Contreras, I Sanz-Gallego, R K Manrique, et J Arpa. « Ophthalmic Features of Friedreich Ataxia ». *Eye* 26, n° 2 (février 2012): 315-20. <https://doi.org/10.1038/eye.2011.291>.
49. Pappa, Angeliki, Martin G. Häusler, Andreas Veigel, Konstantina Tzamouranis, Martin W. Pfeifer, Andreas Schmidt, Martin Bökamp, et al. « Diabetes Mellitus in Friedreich Ataxia: A Case Series of 19 Patients from the German-Austrian Diabetes Mellitus Registry ». *Diabetes Research and Clinical Practice* 141 (juillet 2018): 229-36. <https://doi.org/10.1016/j.diabres.2018.05.008>.
50. Poole, Matthew L., Jessica S. Wee, Joanne E. Folker, Louise A. Corben, Martin B. Delatycki, et Adam P. Vogel. « Nasality in Friedreich Ataxia ». *Clinical Linguistics & Phonetics* 29, n° 1 (janvier 2015): 46-58. <https://doi.org/10.3109/02699206.2014.954734>.
51. Pousset F, Legrand L, Monin ML, Ewencyk C, Charles P, Komajda M, Brice A, Pandolfo M, Isnard R, Tezenas du Montcel S, Durr A. A 22-Year Follow-up Study of Long-term Cardiac Outcome and Predictors of Survival in Friedreich Ataxia, *JAMA Neurol* 72, n°11 (novembre 2015) :1334-41 <https://doi.org/10.1001/jamaneurol.2015.1855>
52. Rance, G., L.A. Corben, E. Du Bourg, A. King, et M.B. Delatycki. « Successful Treatment of Auditory Perceptual Disorder in Individuals with Friedreich Ataxia ». *Neuroscience* 171, n° 2 (décembre 2010): 552-55. <https://doi.org/10.1016/j.neuroscience.2010.09.013>.
53. Rance, Gary, Louise A. Corben, et Martin B. Delatycki. « Auditory Pathway Changes Mirror Overall Disease Progress in Individuals with Friedreich Ataxia ». *Journal of Neurology* 259, n° 12 (décembre 2012): 2746-48. <https://doi.org/10.1007/s00415-012-6679-z>.
54. Rance, Gary, Louise Corben, Elizabeth Barker, Peter Carew, Donella Chisari, Meghan Rogers, Richard Dowell, Saiful Jamaluddin, Rochelle Bryson, et Martin B. Delatycki. « Auditory Perception in Individuals with Friedreich's Ataxia ». *Audiology and Neurotology* 15, n° 4 (2010): 229-40. <https://doi.org/10.1159/000255341>.
55. Rance, Gary, Rosanne Fava, Heath Baldock, April Chong, Elizabeth Barker, Louise Corben, et Martin B. Delatycki. « Speech Perception Ability in Individuals with Friedreich Ataxia ». *Brain* 131, n° 8 (août 2008): 2002-12. <https://doi.org/10.1093/brain/awn104>.
56. Reetz, Kathrin, Imis Dogan, Ana S Costa, Manuel Dafotakis, Kathrin Fedosov, Paola Giunti, Michael H Parkinson, et al. « Biological and Clinical Characteristics of the European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies (EFACTS) Cohort: A Cross-Sectional Analysis of Baseline Data ». *The Lancet Neurology* 14, n° 2 (février 2015): 174-82. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(14\)70321-7](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(14)70321-7).
57. Reetz, Kathrin, Imis Dogan, Ralf-Dieter Hilgers, Paola Giunti, Caterina Mariotti, Alexandra Durr, Sylvia Boesch, et al. « Progression Characteristics of the European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies (EFACTS): A 2 Year Cohort Study ». *The Lancet Neurology* 15, n° 13 (décembre 2016): 1346-54.

- [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(16\)30287-3](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(16)30287-3).
58. Reetz, Kathrin, Imis Dogan, Christian Hohenfeld, Claire Didszun, Paola Giunti, Caterina Mariotti, Alexandra Durr, et al. « Nonataxia Symptoms in Friedreich Ataxia: Report from the Registry of the European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies (EFACTS) ». *Neurology* 91, n° 10 (4 septembre 2018): e917-30. <https://doi.org/10.1212/WNL.00000000000006121>.
59. Rinaldi, C, T Tucci, S Maione, A Giunta, G De Michele, et A Filla. « Low-Dose Idebenone Treatment in Friedreich's Ataxia with and without Cardiac Hypertrophy ». *J Neurol*, 2009, 4.
60. Rosen, Kristin M., Joanne E. Folker, Adam P. Vogel, Louise A. Corben, Bruce E. Murdoch, et Martin B. Delatycki. « Longitudinal Change in Dysarthria Associated with Friedreich Ataxia: A Potential Clinical Endpoint ». *Journal of Neurology* 259, n° 11 (novembre 2012): 2471-77. <https://doi.org/10.1007/s00415-012-6547-x>.
61. Santarelli, Rosamaria, Elona Cama, Elena Pegoraro, et Pietro Scimemi. « Abnormal Cochlear Potentials in Friedreich's Ataxia Point to Disordered Synchrony of Auditory Nerve Fiber Activity ». *Neurodegenerative Diseases* 15, n° 2 (17 mars 2015): 114-20. <https://doi.org/10.1159/000375307>.
62. Sayah, Sabrina, Jean-Yves Rotgé, Hélène Francisque, Marcela Gargiulo, Virginie Czernecki, Damian Justo, Khadija Lahlou-Laforet, et al. « Personality and Neuropsychological Profiles in Friedreich Ataxia ». *Cerebellum (London, England)* 17, n° 2 (avril 2018): 204-12. <https://doi.org/10.1007/s12311-017-0890-5>.
63. Schiff, Manuel, et Pierre Rustin. « Idebenone in Friedreich Ataxia and Leber's Hereditary Optic Neuropathy: Close Mechanisms, Similar Therapy?: Table 1 ». *Brain* 139, n° 7 (juillet 2016): e39-e39. <https://doi.org/10.1093/brain/aww085>.
64. Schirinzi, Tommaso, Andrea Sancesario, Enrico Bertini, Enrico Castelli, et Gessica Vasco. « Speech and Language Disorders in Friedreich Ataxia: Highlights on Phenomenology, Assessment, and Therapy ». *Cerebellum (London, England)* 19, n° 1 (février 2020): 126-30. <https://doi.org/10.1007/s12311-019-01084-8>.
65. Schöls, Ludger, Matthias Vorgerd, Monika Schillings, Guido Skipka, et Jochen Zange. « Idebenone in Patients with Friedreich Ataxia ». *Neuroscience Letters* 306, n° 3 (juin 2001): 169-72. [https://doi.org/10.1016/S0304-3940\(01\)01892-4](https://doi.org/10.1016/S0304-3940(01)01892-4).
66. Schulz, Jörg B., Sylvia Boesch, Katrin Bürk, Alexandra Dürr, Paola Giunti, Caterina Mariotti, Francoise Pousset, Ludger Schöls, Pierre Vankan, et Massimo Pandolfo. « Diagnosis and Treatment of Friedreich Ataxia: A European Perspective ». *Nature Reviews Neurology* 5, n° 4 (avril 2009): 222-34. <https://doi.org/10.1038/nrneurol.2009.26>.
67. Selvadurai, Louisa P., Ian H. Harding, Louise A. Corben, et Nellie Georgiou-Karistianis. « Cerebral Abnormalities in Friedreich Ataxia: A Review ». *Neuroscience and Biobehavioral Reviews* 84 (janvier 2018): 394-406. <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2017.08.006>.
68. Seyer, Lauren A, Kristin Galetta, James Wilson, Reiko Sakai, Susan Perlman, Katherine Mathews, George R Wilmot, et al. « Analysis of the Visual System in Friedreich Ataxia ». *J Neurol*, 2013, 8.
69. Simon, Anne Laure, Jean Meyblum, Bastien Roche, Christophe Vidal, Keyvan Mazda, Isabelle Husson, et Brice Ilharreborde. « Scoliosis in Patients With Friedreich Ataxia: Results of a Consecutive Prospective Series ». *Spine Deformity* 7, n° 5 (septembre 2019): 812-21. <https://doi.org/10.1016/j.jspd.2019.02.005>.
70. Singh, Arunjot, Elizabeth Epstein, Lauren M. Myers, Jennifer M. Farmer, et David R. Lynch. « Clinical Measures of Dysarthria in Friedreich Ataxia ». *Movement Disorders: Official Journal of the Movement Disorder Society* 25, n° 1 (15 janvier 2010): 108-11. <https://doi.org/10.1002/mds.22776>.
71. Strawser, Cassandra, Kimberly Schadt, Lauren Hauser, Ashley McCormick, McKenzie Wells, Jane Larkindale, Hong Lin, et David R. Lynch. « Pharmacological Therapeutics in Friedreich Ataxia: The Present State ». *Expert Review of Neurotherapeutics* 17, n° 9 (2 septembre 2017): 895-907.

- <https://doi.org/10.1080/14737175.2017.1356721>.
72. « Summary of Expert Consensus ». *Diabetes & Metabolism* 36, n° 6 (décembre 2010): 695-99. <https://doi.org/10.1016/j.diabet.2010.11.019>.
73. Synofzik, Matthis, Jana Godau, Tobias Lindig, Ludger Schöls, et Daniela Berg. « Restless Legs and Substantia Nigra Hypoechogenicity Are Common Features in Friedreich's Ataxia ». *The Cerebellum* 10, n° 1 (mars 2011): 9-13. <https://doi.org/10.1007/s12311-010-0215-4>.
74. Tsirikos, A. I., et G. Smith. « Scoliosis in Patients with Friedreich's Ataxia ». *The Journal of Bone and Joint Surgery. British Volume* 94-B, n° 5 (mai 2012): 684-89. <https://doi.org/10.1302/0301-620X.94B5.28391>.
75. Vogel, Adam P., Sophie E. Brown, Joanne E. Folker, Louise A. Corben, et Martin B. Delatycki. « Dysphagia and Swallowing-Related Quality of Life in Friedreich Ataxia ». *Journal of Neurology* 261, n° 2 (février 2014): 392-99. <https://doi.org/10.1007/s00415-013-7208-4>.
76. Vogel, Adam P., Joanne Folker, et Matthew L. Poole. « Treatment for Speech Disorder in Friedreich Ataxia and Other Hereditary Ataxia Syndromes ». *The Cochrane Database of Systematic Reviews*, n° 10 (28 octobre 2014): CD008953. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD008953.pub2>.
77. Vogel, Adam P., Mayumi I. Wardrop, Joanne E. Folker, Matthis Synofzik, Louise A. Corben, Martin B. Delatycki, et Shaheen N. Awan. « Voice in Friedreich Ataxia ». *Journal of Voice: Official Journal of the Voice Foundation* 31, n° 2 (mars 2017): 243.e9-243.e19. <https://doi.org/10.1016/j.jvoice.2016.04.015>.
78. Weidemann, Frank, Stefan Störk, Dan Liu, Kai Hu, Sebastian Herrmann, Georg Ertl, et Markus Niemann. « Cardiomyopathy of Friedreich Ataxia ». *Journal of Neurochemistry* 126 (août 2013): 88-93. <https://doi.org/10.1111/jnc.12217>.
79. Zeigelboim, Bianca Simone, Hélio A. G. Teive, Michelli Rodrigues da Rosa, Jéssica Spricigo Malisky, Vinicius Ribas Fonseca, Jair Mendes Marques, et Paulo Breno Liberalesso. « The importance of central auditory evaluation in Friedreich's ataxia ». *Arquivos de Neuro-Psiquiatria* 76, n° 3 (mars 2018): 170-76. <https://doi.org/10.1590/0004-282x20180008>.
80. « A Study of Efficacy, Safety and Tolerability of Idebenone in the Treatment of Friedreich's Ataxia (FRDA) Patients - Study Results - ClinicalTrials.gov ». <https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/results/NCT00905268?term=miconos&draw=2&rank=1>.
81. « L'essai MICONOS de Santhera évaluant Catena dans l'ataxie de Friedreich rate le principal critère d'évaluation | Ataxie Canada ». <https://lacaf.org/fr/essai-miconos-de-santhera-evaluant-catena-dans-ataxie-friedreich-rate-principal-critere-evaluation>

