



BRAIN-TEAM

Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

Ataxie de Friedreich

Fiches de prise en charge à
destination des kinésithérapeutes

filières de santé

maladies rares

 **NEUROGÈNE**
CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES NEUROGÉNÉTIQUES



Ataxie de Friedreich : fiches de prise en charge à destination des
kinésithérapeutes, 2023



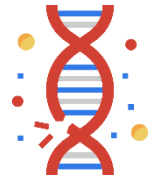
Un mot sur la maladie :

L'ataxie de Friedreich (AF) est une **maladie génétique évolutive** autosomique récessive associée à une atteinte du gène FXN codant pour la frataxine. Le déficit de cette protéine provoque des dysfonctionnements mitochondriaux avec une accumulation en fer. Elle débute dans la grande majorité des cas avant 25 ans. Il existe également des formes tardives. Elle touche approximativement 1 personne sur 30000 en Europe.

Les 3 systèmes les plus touchés sont : les **voies sensibles à grosses fibres, le cervelet** (noyau dentelé), les **voies cortico-spinales** mais également d'autres systèmes : le cœur, le pancréas, les nerfs optiques et auditifs.

Manifestations cliniques :

- Ataxie progressive mixte : cérébelleuse et proprioceptive
- Syndrome Pyramidal : **Parésie, Spasticité**
- Troubles neuro-orthopédiques (scoliose, pied équin)
- Neuropathie optique et auditive, cardiopathie, diabète



Diagnostic et évolution :

Le diagnostic est réalisé par test génétique. Plusieurs enfants de la même fratrie peuvent être atteints par la maladie. L'évolution est lente avec une perte d'autonomie pouvant aller jusqu'à la tétraparésie.

Traitements : Il n'existe pas de traitement médicamenteux curatif mais il existe des traitements symptomatiques (antispastiques, antalgiques...). La recherche est active dans le domaine génétique avec de nombreuses pistes thérapeutiques innovantes. La rééducation fonctionnelle reste un des traitements privilégiés. Elle comprend une prise en charge en orthophonie, en ergothérapie, en kinésithérapie et en activité physique adaptée.

Effets de la kinésithérapie et de l'Activité Physique (AP) :

Des études ont démontré les effets de la kinésithérapie et de l'activité physique sur le patient atteint d'AF. La qualité méthodologique est de l'ordre du niveau d'avis d'experts et d'études de cas. D'autres études de plus grande ampleur devront être menées pour apporter des précisions. Cependant ces études et le suivi de nombreux patients par les expertes sont d'accord pour dire que la pratique d'une activité physique et des séances de kinésithérapie régulières ont des bénéfices majeurs concernant :

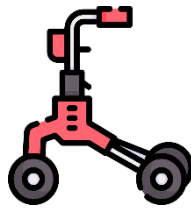
- **Le ralentissement de la dégradation motrice**
- **Le maintien de l'autonomie**
- **La limitation des complications orthopédiques**
- **La limitation du déconditionnement à l'effort**

Ces fiches ont pour objectifs de guider le thérapeute dans la prise en charge du patient AF. Afin de faciliter la compréhension :

On distingue 3 types de prise en charge :



Patient marchant
avec ou sans aide
technique
unilatérale



Patient marchant
avec une aide
technique
bilatérale



Patient en fauteuil
roulant manuel ou
électrique



Patient marchant sans aide technique ou avec aide technique unilatérale



L'évaluation en kinésithérapie

	A faire	A vérifier
Anamnèse :	Etat civil, mode de vie, histoire brève de la maladie, année de diagnostic, suivi hospitalier, traitements, antécédents : objectifs du patient	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Diagnostic récent ✓ Evolution +/- lente ✓ En étude ou activité pro ✓ Objectifs réalisables
Bilan de la douleur :	Body Chart Douleur n°1, n°2, n°3 .. type, Localisation, durée, intensité (EN)	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Spasmes nocturnes ✓ Douleurs musculosquelettiques ✓ Douleurs neuropathiques ✓ Syndrome des jambes sans repos
Bilan Fonctionnel :	Marche : Test de 6 minutes Test de 10mètres de marche (Vitesse, longueur, cadence)	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Attaque du pas ✓ Types de boiteries ✓ Déviation trajectoire ✓ Demi-tours déséquilibrés ✓ Symétrie du pas ✓ Augmente sa longueur de pas ou sa cadence
	Transferts : Assis-débout (Sit To Stand 30secondes ou Five Time Sit To Stand)	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Aides des mains
	Relevé du sol et Retournements	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Aide des mains ✓ Temps réalisé
	Equilibre : Mini Best Test ou Berg	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Pieds joints possible ✓ Unipodal possible ✓ Réaction parachutes suffisantes
	Préhension : Nine Hole Peg Test Ecriture (Vitesse d'écriture, qualité) Spiralographie	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Tremblement d'action ✓ Dyschronométries ✓ Hyperpémtries ✓ Symétrie de la spirale
Bilan Moteur :	Ataxie : Score ICARS ou échelle SARA Motricité volontaire : MRC, Force au Grasping (en kg) Motricité involontaire : Spasticité échelle de Tardieu ou Ashworth et ROT	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Faiblesse musculaire ✓ Endurance musculaire ✓ Hyperactivité
Bilan Sensitif :	Profonde : kinesthésique : positif si + de 10° de perception : statéstésique : positif si + de 3 erreurs/5 Vibratoire : Diapason	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Troubles sensitifs profonds à prédominance distal et/ou proximal
Bilan Orthopédique :	Goniométrie articulaire passive et active	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Scoliose >20° ✓ Cyphose
Bilan des troubles associés :	Troubles vésicaux sphinctériens, troubles visuels, troubles cardiaques, troubles auditifs	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Sondages ✓ Etat cardio-vasculaire ✓ Appareillages auditifs



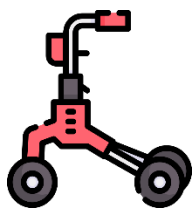
Patient marchant sans aide technique ou avec aide technique unilatérale



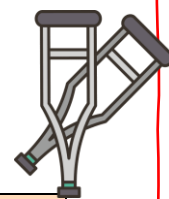
La prise en charge rééducative

Objectifs :	Moyens à mettre en œuvres :
1) Prévenir les chutes	<ul style="list-style-type: none">• Entraînement de l'équilibre debout statique et dynamique• Mise en place d'une aide technique si nécessaire
2) Limiter l'évolution de l'ataxie	<ul style="list-style-type: none">• Entraînement à la tâche spécifique avec lestage
3) Prévenir la Parésie	<ul style="list-style-type: none">• Renforcement musculaire global en résistance en priorité les membres inférieurs en situation de déséquilibre
4) Maintenir les capacités de marche	<ul style="list-style-type: none">• Travail intensif de la marche (Tapis de marche ou marche extérieure)• Travail aérobie (70% de la FC Max)• Mise en place d'une aide technique pour augmenter le périmètre de marche
5) Prévenir les complications orthopédiques (équin, scoliose)	<ul style="list-style-type: none">• Postures (15-20min)• Mobilisations rachidiennes et des chevilles
6) Proposer un programme d'auto-rééducation	<ul style="list-style-type: none">• Programme à domicile d'exercices à réaliser entre 30min à 60min par jour, 5x/semaines
Principes à respecter : <ul style="list-style-type: none">✓ Prise en compte de l'ataxie et des troubles associés (auditifs et visuels) lors de la rééducation✓ Privilégier les sessions courtes et intenses -> 60min✓ Encourager la pratique d'une activité sportive✓ Autonomiser le patient sur sa prise en charge	

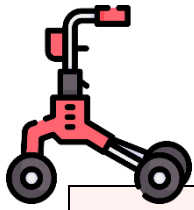




Patient Marchant avec une aide technique bilatérale L'évaluation en kinésithérapie



	A faire	A vérifier
Anamnèse :	Etat civil du patient, mode de vie, histoire brève de la maladie, année de diagnostic, suivi hospitalier, traitements, antécédents, objectifs du patient	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Proches à proximité et aidants ✓ Objectifs réalisables
Bilan de la douleur :	Body Chart : Douleur n°1, n°2, n°3: Type, Localisation, durée, intensité (EN)	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Spasmes nocturnes ✓ Douleurs musculosquelettiques ✓ Douleurs neuropathiques ✓ Syndrome des jambes sans repos ?
Bilan Fonctionnel :	Marche : Test de 10 Mètres Time Up and Go Test de 2minutes de marche	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Attaque du pas ✓ Types de boîtiers ✓ Déviation trajectoire ✓ Demi-tours déséquilibrés ✓ Symétrie du pas ✓ Augmente sa longueur de pas ou sa cadence ✓ Utilisation indispensable de son AT
	Transferts : Assis-débout : Sit to Stand 30 secondes Five Time Sit to Stand	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Assis-Assis : Autonome, Aidé, ✓ Assis-DL, DL-DD, DD-DL, DL-Assis : Autonome, Aidé
	Equilibre : Test de Berg	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Bipodal tenu sans aide technique ✓ Nombre de chute pas mois
	Préhension : Box and Block	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Tremblement d'action > 5cm ✓ Dyschronométries ✓ Hyperpémtries
Bilan Moteur :	Ataxie : Score ICARS ou échelle SARA Motricité volontaire : MRC, force au Grasping (en kg) Motricité involontaire : Spasticité Tardieu ou Ashworth et ROT	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Faiblesse musculaire ✓ Endurance musculaire ✓ Hyperactivité ++
Bilan Sensitif :	Profonde : kinesthésique : positif si + de 10° de perception, statésésique : positif si + de 3 erreurs/5 Vibratoire : Diapason	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Troubles sensitifs profonds à prédominance distal et/ou proximal : Ataxie proprioceptive
Bilan Orthopédique :	Goniométrie articulaire passive et active	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Scoliose > 20° ✓ Début d'équin ou fixé
Bilan des troubles associés :	Troubles vésicaux sphinctériens, troubles visuels, troubles cardiaques, troubles auditifs	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Incontinence ✓ Surdité ✓ Déficient visuel ✓ Etat cardio-vasculaire

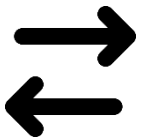
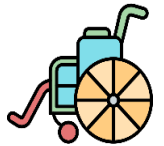


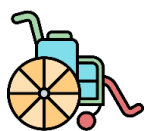
Patient Marchant avec une aide technique bilatérale

Prise en charge rééducative



Objectifs	Moyens à mettre en œuvre
1) Prévenir les chutes	<ul style="list-style-type: none">• Adapter l'aide technique si nécessaire et risque de chute identifié• Stimuler les stratégies de compensation lors de l'équilibre debout
2) Améliorer la qualité des transferts	<ul style="list-style-type: none">• Entrainement aux transferts et aux retournements• Renforcement des membres supérieurs nécessaires aux transferts
3) Limiter la parésie	<ul style="list-style-type: none">• Renforcements musculaires des muscles clés (Psoas, quadriceps, ischio-jambiers, releveurs de pieds et muscles du tronc)
4) Maintenir les capacités de préhension	<ul style="list-style-type: none">• Entrainement aux tâches de précision liée aux AVQ.
5) Limiter les complications orthopédiques (équin, scoliose)	<ul style="list-style-type: none">• Mobilisations articulaires• Etirements des muscles hypertoniques et raccourcis• Verticalisation ++ (Stand up)
6) Proposer un programme d'auto-rééducation	<ul style="list-style-type: none">• Programme d'exercices à réaliser entre 30 et 45min 5x/semaine
Principes à respecter : <ul style="list-style-type: none">✓ Respecter la fatigue tout en travaillant en intensité (faire des sessions courtes avec des pauses) -> 60min✓ Travailler en sécurité✓ Cibler des exercices fonctionnels	



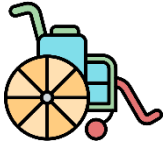


Patient en fauteuil roulant manuel ou électrique



L'évaluation en kinésithérapie

	A faire	A vérifier
Anamnèse :	Etat civil du patient, mode de vie, histoire brève de la maladie, année de diagnostic, suivi hospitalier, traitements, antécédents, objectifs du patient	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Proches à proximité et aidants ✓ Projet de vie
Bilan de la douleur :	Body Chart : Douleur n°1, n°2, n°3, type, Localisation, durée, intensité (EN)	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Spasmes nocturnes ✓ Douleurs musculosquelettiques ✓ Douleurs neuropathiques ✓ Syndrome des jambes sans repos
Bilan cutané trophique :	Etat des points d'appuis	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Talon, sacrum, ischions, coudes, occiput
Bilan fonctionnel :	Transferts :	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Assis-Assis : Autonome, Aidé, Lève Malade ✓ Assis-DL, DL-DD, DD-DL, DL-Assis : Autonome, Aidé, Lève malade
	Equilibre assis : Echelle FIST EPA	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Tient avec ou sans appui ✓ Déséquilibres intrinsèques ✓ Déséquilibre extrinsèque
	Préhension : Prise d'objet	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Tremblement d'action > 10cm ✓ La préhension est-elle possible ? ✓ Dyschronométries ✓ Hyperpémtries ++
	Activité de la vie quotidienne : Habillage, Toilette, Alimentation	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Autonome, dépendant en partie ou totalement d'une tierce personne
Bilan moteur :	Motricité volontaire : MRC, force au Grasping (en kg) Motricité involontaire : Spasticité Tardieu ou Ashworth et ROT	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Faiblesse musculaire ✓ Hyperactivité ++ (épines irritatives ?) ✓ Hypotonie axiale
Bilan sensitif :	Profonde : kinesthésique : positif si + de 10° de perception, statésthésique : positif si + de 3 erreurs/5 Vibratoire : Diapason	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Troubles sensitifs profonds à prédominance distal et/ou proximal : Ataxie proprioceptive
Bilan orthopédique :	Goniométrie articulaire passive et active	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Scoliose > 20° ✓ Equin empêchant la station debout ✓ Autres troubles orthopédiques
Bilan des troubles associés :	Troubles vésicaux sphinctériens, troubles visuels, troubles cardiaques, troubles auditifs, troubles de déglutition, troubles respiratoires	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Incontinence ✓ Surdité ✓ Déficient visuel ✓ Appareillage cardiaque (Pacemaker) ✓ Difficulté à déglutir ✓ Saturation en O2



Patient en fauteuil roulant manuel ou électrique Prise en charge rééducative



Objectifs	Moyens à mettre en œuvres
1) Lutter contre les troubles orthopédiques	<ul style="list-style-type: none"> Mobilisations articulaires, mise en place d'orthèse Verticalisation sur table de verticalisation Etirements musculaires et maintien des amplitudes (Fléchisseurs de doigts)
2) Améliorer l'équilibre assis et le maintien de tête	<ul style="list-style-type: none"> Stimuler et renforcer les muscles du tronc (nuque ++)
3) Lutter contre les troubles associés	<ul style="list-style-type: none"> Travail de la capacité respiratoire (entraînements des muscles inspireurs accessoires) Travail cardio-vasculaire : cyclo ergomètre à bras Renforcement de la sangle abdominale et/ou mise en place d'une assistance technique (Cough Assist)
4) Maintenir les capacités d'autonomie dans les AVQ	<ul style="list-style-type: none"> Renforcer les membres supérieurs Travail de la préhension -> AVQ
5) Apprentissage de la gestion quotidienne aux aidants et d'exercices à réaliser au domicile	<ul style="list-style-type: none"> Apprentissage des transferts Apprentissage du nursing (prévenir les troubles orthopédiques et cutanés) Apprentissage des mobilisations articulaires Auto-mobilisations articulaires et auto-étirements (postures)
<p>Principes à respecter :</p> <ul style="list-style-type: none"> ✓ Prioriser les fonctions vitales ✓ Prise en compte de la fatigue en privilégiant des séance courtes -> 30/45min ✓ Former les aidants 	

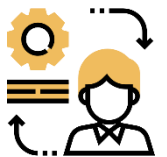
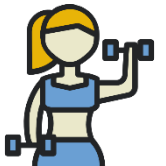
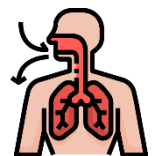


Schéma de suivi du patient atteint de l'ataxie de Friedreich

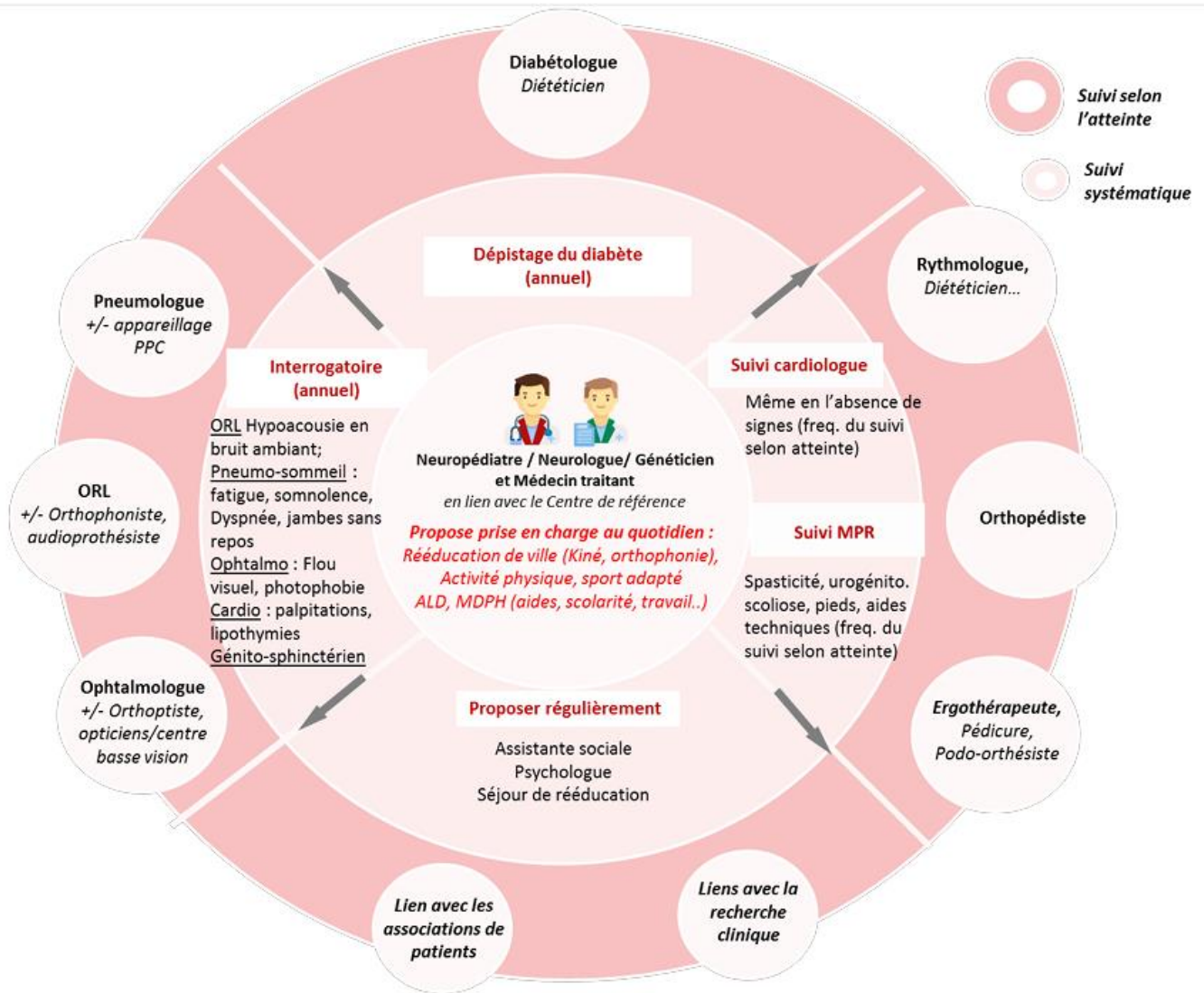


Schéma issu du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Bibliographie :

Iris Marolleau, Aide à la prise en charge du patient atteint d'une maladie rare : l'ataxie de Friedreich, Kinésithérapie Scientifique Mai 2023, n°653 p15-20.

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Ataxie de Friedreich, HAS, Septembre 2021

Bastien Roche, La kinésithérapie dans l'Ataxie de Friedreich- Expérience de l'équipe de l'Hôpital Robert Debré, AFAF, Décembre 2014

Cook A, Giunti P. Friedreich's ataxia: clinical features, pathogenesis and management. Br Med Bull. 2017 Dec 1;124(1):19-30. doi: 10.1093/bmb/ldx034. PMID: 29053830; PMCID: PMC5862303.

Corben LA, Lynch D, Pandolfo M, Schulz JB, Delatycki MB; Clinical Management Guidelines Writing Group. Consensus clinical management guidelines for Friedreich ataxia. Orphanet J Rare Dis. 2014 Nov 30;9:184. doi: 10.1186/s13023-014-0184-7. PMID: 25928624; PMCID: PMC4280001.

Lynch DR, Schadt K, Kichula E, McCormack S, Lin KY. Friedreich Ataxia: Multidisciplinary Clinical Care. J Multidiscip Healthc. 2021;14:1645-1658. Published 2021 Jun 28. doi:[10.2147/JMDH.S292945](https://doi.org/10.2147/JMDH.S292945)

Maring J, Croarkin E, Morgan S, Plack M. Perceived effectiveness and barriers to physical therapy services for families and children with Friedreich ataxia. Pediatr Phys Ther. 2013 Fall;25(3):305-13. doi: [10.1097/PEP.0b013e31828ed7cb](https://doi.org/10.1097/PEP.0b013e31828ed7cb). PMID: [23685741](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23685741/); PMCID: PMC3696476.

Milne SC, Corben LA, Roberts M, et al. Rehabilitation for ataxia study: protocol for a randomised controlled trial of an outpatient and supported home-based physiotherapy programme for people with hereditary cerebellar ataxia. BMJ Open. 2020;10(12):e040230. Published 2020 Dec 17. doi:[10.1136/bmjopen-2020-040230](https://doi.org/10.1136/bmjopen-2020-040230)



Contacts et informations utiles

- **Auteur** : Iris Marolleau, référent kinésithérapeute BRAIN-TEAM, Contact : kine@brain-team.fr
- **Participations** :
 - Juliette Dieusart, présidente de l'AFAF
 - Brigitte Soudrie, médecin de Médecine Physique et Réadaptation, Hôpital marin d'Hendaye, APHP
 - Claire Ewencyk, neurologue, La Pitié Salpêtrière, APHP
- **Centre de Référence Neurogénétique**

Page internet du Centre de Référence Neurogénétique, qui contient la carte et coordonnées des sites sur le territoire, ainsi que la recherche en cours : <http://brain-team.fr/crmr-neurogene/>

Contact direct de la chargée de mission du CRM au sein du site coordonnateur à Paris : crm.genetique@aphp.fr

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

Site internet : <http://brain-team.fr/>

- **Association Française de l'Ataxie de Friedreich (AFAF)**
Site internet : <http://www.afaf.asso.fr/>
- **Orphanet**
Page sur l'ataxie de Friedreich :
https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=95
(Code ORPHA : 95)

