

ATAXIE PAR DEFICIT ISOLE EN VITAMINE E/ A PROPOS D'UN CAS



HASNI N ,TOUMI N , PR NOUACER Z
Ehs Seraidi médecine physique et de réadaptation

Introduction:

L'ataxie par déficit isolé en vitamine E (vit E) ou « AVED » est une ataxie héréditaire, très rare et sévère entraînant un trouble de l'équilibre et de la marche. Elle se manifeste par une neurodégénérescence progressive des voies nerveuses allant du cervelet à la moelle épinière. Elle est associée à un défaut dans la protéine de transfert de l'alphatocophérol codée par le gène TTPA (α -tocopherol transfer protein) portée sur le bras long du chromosome 8 (8Q13.1-q13.3) (1). Elle est très similaire dans ses manifestations à l'ataxie de FREIDRIECH ce qui lui vaut le nom de l'ataxie de « FREIDRIECH LIKE ».

Cas clinique:

Nous rapportons dans cette étude le cas d'une jeune fille, qui présente un syndrome cérébelleux à prédominance statique, par déficit isolé en vitamine E. Il s'agit de Madame B.A 31 ans célibataire, Originaire et demeurant à SKIKDA sans profession, elle nous a été adressée pour prise en charge (PEC) d'un syndrome cérébelleux par déficit en vit E, aux ATCD de goitre toxique sous traitement médical.

Le début de la symptomatologie remonte à 2009, marqué par l'installation progressive d'une fatigue gênant les activités de la vie quotidienne (AVQ) suivie d'un trouble de la marche, motifs pour lesquels la patiente consulte en ambulatoire où un bilan a été demandé « EMG ; scanner cérébral ; bilan biologique standard » revenus tous sans particularité et aucun traitement ne fut prodigué.

Six mois après, la patiente a présenté une exacerbation des troubles de la marche avec apparition de tremblements d'action et des vertiges rotatoires amenant la patiente à consulter au service de neurologie EPH SKIKDA où un autre bilan fut demandé à savoir l'IRM et dosage de la Vit E.

Le diagnostic de AVED a été retenu devant l'hypovitaminose E et la patiente a été mise sous traitement : vit E 2 cp 3X/J puis la patiente a été orientée à notre niveau pour rééducation fonctionnelle 06 mois après la découverte de sa maladie.

L'examen clinique de la patiente à son hospitalisation dans notre service, retrouve :

Un SYNDROME CEREBELEUX fait de :

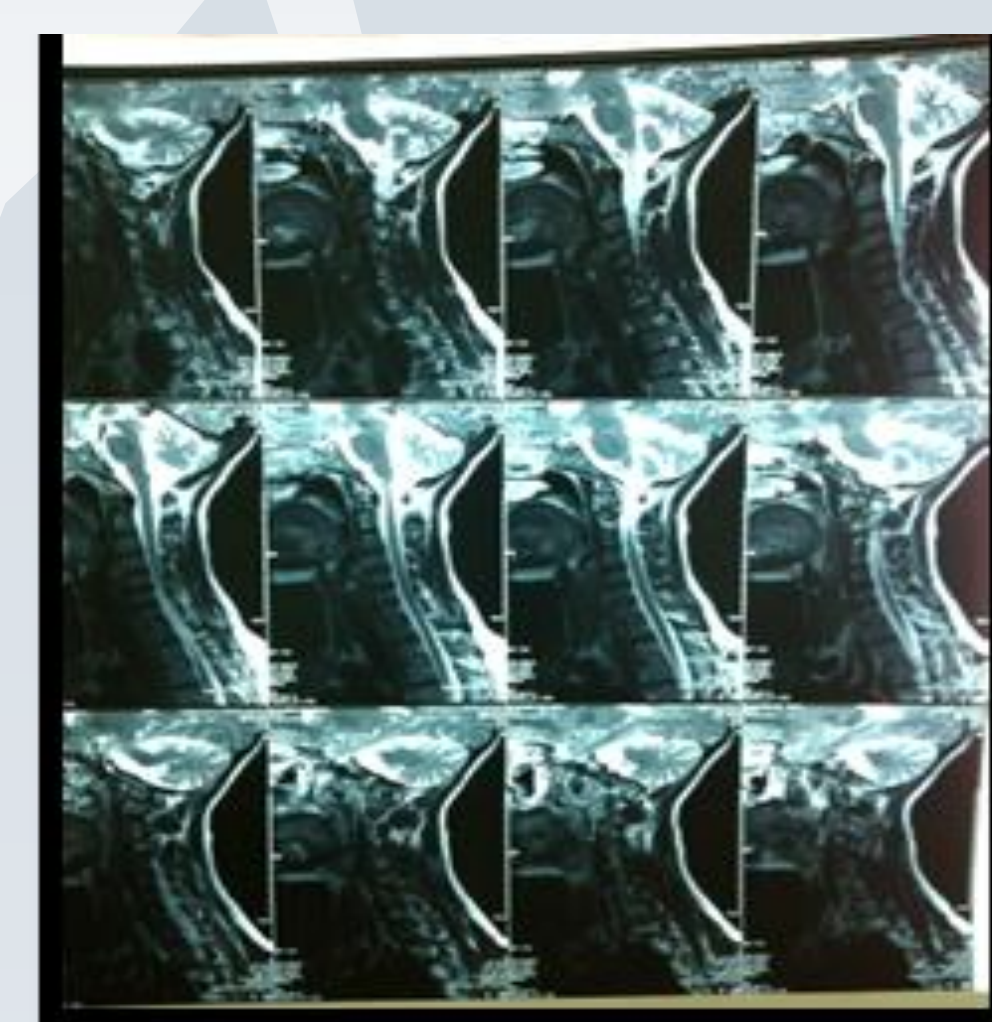
- Ataxie cinétique surtout des membres inférieurs (MI) faite de : dyskinésie, hypermétrie ; dyschronométrie et une asynergie.
- Ataxie statique : marquée par l'élargissement du polygone de sustentation devant l'espalier.
- Troubles associés : aréflexie des MI ; tremblements du chef, des nausées et des vertiges rotatoires

Un SYNDROME PYRAMIDAL : fait de Babinski bilatéral

Un SYNDROME CORDONAL POSTERIEUR : fait d'une hypopallesthésie ;

Des SIGNES OCULAIRES : ptosis avec paralysie de l'abduction de l'œil gauche .

Sur le plan fonctionnel : possibilité de retournement au lit mais gêné par les vertiges avec positions assise et debout non acquises.



IRM = Atrophie cérébelleuse

Conduite a tenir et évolution:

Notre conduite à tenir était:

Après avis spécialisés de neurologie, d'ORL et d'ophtalmo, la patiente a été mise sous traitement antivertigineux et a bénéficié d'une prise en charge physique (rééducation fonctionnelle) avec comme objectifs : travail des transferts, travail de l'équilibre et acquisition de l'autonomie. Les moyens utilisés étaient : la kinésithérapie, l'ergothérapie, la balnéothérapie et la prise en charge psychologique.

L'évolution:

Disparition des vertiges rotatoires et des nausées ce qui a facilité la rééducation fonctionnelle. Les retournements au lit sont devenus possibles à partir de la deuxième semaine de l'hospitalisation. La position assise équilibrée était acquise vers la 3ème semaine. La position quadrupédie équilibrée était acquise vers la 5ème semaine. Nette diminution des tremblements du chef. Possibilité de manger seule, de s'habiller seule.



Travail de la coordination



Entraînement à l'habillement



L'équilibre en position assise



Entraînement à marcher sans perdre de l'équilibre

Discussion :

L'AVED est une maladie grave du système nerveux, touche essentiellement les familles originaires du bassin méditerranéen, elle apparaît chez l'enfant entre 05 et 15 ans ; en l'absence de traitement cette maladie conduit à l'incapacité de la marche vers l'âge de 20-30 ans.(2) dans notre cas, le début de la maladie était plus tardif « à l'âge de 28 ans » et l'incapacité de la marche est apparue après 3 ans « à l'âge de 30 ans » Les caractéristiques et la sévérité de l'AVED varient beaucoup entre familles présentant des mutations différentes du gène TTPA. Les manifestations cliniques sont l'ataxie (98 %), l'atteinte de la sensibilité vibratoire (86 %), l'aréflexie (85 %) et la dysarthrie (78 %). Une cardiopathie est associée dans 20 % des cas (2,3) un syndrome dysmorphique (pied creux et cyphoscoliose), la rétinopathie pigmentaire et la surdité sont rarement trouvés(4). En plus de la majorité des symptômes sus cités notre patiente a aussi présenté un ptosis avec paralysie de l'abduction de l'œil gauche et des grands vertiges rotatoires.

La prise de vit E par voie orale, chaque jour et à vie constitue le traitement de l'AVED (800 et 1500 mg/jour de RRR α -tocophérol pour les adultes et 40mg/kg de poids pour les enfants). Il est recommandé d'accompagner cette prise par l'absorption de repas contenant des matières grasses, il permettrait de ralentir l'évolution de la maladie et de faire régresser certains symptômes neurologiques(4).

Dans notre cas, la patiente a interrompu son traitement à plusieurs reprises en raison des effets secondaires ; ce qui explique l'aggravation du tableau clinique.

Le traitement médical doit être obligatoirement associé à une rééducation progressive qui se base sur la répétition des gestes, la méthode des essais et des erreurs qui facilite l'auto-organisation des mouvements, la pratique centrée sur la tâche à accomplir (5)

Chez notre patiente, la rééducation est parfois gênée par l'exacerbation des tremblements souvent en rapport avec l'état émotionnel de la patiente d'où l'intérêt des séances de psychothérapie de relaxation.

Conclusion:

- L'ataxie par déficit isolé en vit E est une pathologie hérédodégénérative du système nerveux central bruyante par les signes cliniques qu'elle représente et dramatique par ses conséquences socioprofessionnelles, un dosage de la vitamine E sanguin permet le diagnostic précoce de cette maladie.
- Le diagnostic d'AVED est intéressant pour l'enquête familiale qui permet de débiter la substitution en vitamine E chez les apparentés à la phase pré symptomatique.
- sa prise en charge est multidisciplinaire. La prise précoce de la vitamine E par voie orale et à vie couplée à une rééducation fonctionnelle efficace basée sur la répétition des gestes et le travail contre résistance en tenant compte de l'état psychique du malade permet une meilleure évolution voir même une régression de la maladie.

REFERENCES

- (1) Les ataxies cérébelleuses autosomiques récessives Mathieu Anheim, consultation de Neurologie, hôpital de Lاپیتي-Salpêtrière, Paris
- (2) EMC neurologie :17- 040- A -10
- (3) Cavalier L et al. Am J Hum Genet 1998 ;62 :301-10
- (4) Markus Schuelke, Ataxia with Vitamin E Deficiency In GeneTests: Medical Genetics Information Resource (database online). Copyright, University of Washington, Seattle. 1993-2006
- (5) ataxie et syndrome cérébelleux ; rééducation fonctionnelle ,Judique et sportive R .Sultana , S.Mesure

