



HAL
open science

Impact communicationnel du syndrome cognitif affectif cérébelleux dans les ataxies cérébelleuses héréditaires

Charlotte Halet

► **To cite this version:**

Charlotte Halet. Impact communicationnel du syndrome cognitif affectif cérébelleux dans les ataxies cérébelleuses héréditaires. Sciences cognitives. 2022. dumas-03759584

HAL Id: dumas-03759584

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03759584>

Submitted on 24 Aug 2022

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

Année universitaire 2021-2022

COLLEGE SCIENCES DE LA SANTE - IUSR
Formation en Orthophonie

MEMOIRE (U.E. 7.5) POUR L'OBTENTION DU

CERTIFICAT DE CAPACITE D'ORTHOPHONISTE
Grade Master

Présenté et soutenu publiquement le 07/06/2022

Par Charlotte HALET

Née le 08/04/1998 à Versailles (78)

**Impact communicationnel du syndrome cognitif
affectif cérébelleux dans les ataxies cérébelleuses
héréditaires**

Sous la co-direction de :

Charlotte BOULA DE MAREUIL - Orthophoniste

Pr Cyril GOIZET – Professeur Universitaire Praticien Hospitalier

Membres du jury :

Mélanie ENGELHARDT, Orthophoniste – Enseignante au CFUO, Bordeaux

Dr Claire DELLECI, Praticien Hospitalier – Cheffe de service MPR, Tastet-Girard, Bordeaux

Année universitaire 2021-2022

COLLEGE SCIENCES DE LA SANTE - IUSR
Formation en Orthophonie

MEMOIRE (U.E. 7.5) POUR L'OBTENTION DU

CERTIFICAT DE CAPACITE D'ORTHOPHONISTE
Grade Master

Présenté et soutenu publiquement le 07/06/2022

Par Charlotte HALET

Née le 08/04/1998 à Versailles (78)

**Impact communicationnel du syndrome cognitif
affectif cérébelleux dans les ataxies cérébelleuses
héréditaires**

Sous la co-direction de :

Charlotte BOULA DE MAREUIL - Orthophoniste

Pr Cyril GOIZET – Professeur Universitaire Praticien Hospitalier

Membres du jury :

Mélanie ENGELHARDT, Orthophoniste – Enseignante au CFUO, Bordeaux

Dr Claire DELLECI, Praticien Hospitalier – Cheffe de service MPR, Tastet-Girard, Bordeaux

Titre : Impact communicationnel du syndrome cognitif affectif cérébelleux dans les ataxies cérébelleuses héréditaires

Résumé : Les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes sont des maladies neurodégénératives héréditaires. En France, cinq personnes sur cent mille sont touchées par cette pathologie dont les premiers symptômes apparaissent vers trente ans. Il existe à ce jour quarante formes connues d'ataxies spinocérébelleuses. Les symptômes les plus fréquents sont liés à une atrophie du cervelet et à des lésions afférentes et efférentes. Ils se décomposent en une triade symptomatique impliquant un syndrome moteur cérébelleux, un syndrome vestibulaire cérébelleux ainsi qu'un syndrome cognitif affectif cérébelleux (CCAS). Cependant, lors de l'adressage de ces patients en orthophonie, les troubles de la déglutition et les dysarthries sont plus fréquemment pris en charge et ce, au détriment des troubles cognitifs qui constituent un handicap invisible. Face à peu de données dans la littérature concernant l'évaluation cognitive des patients présentant une SCA, ce mémoire s'ancre dans une dynamique d'étude préliminaire, visant à mieux dépister ces troubles. En parallèle, nous avons étudié le lien que pourrait avoir le syndrome cognitif affectif cérébelleux avec le langage et la cognition sociale. Cependant, réaliser ce travail auprès d'un effectif plus important serait nécessaire afin d'obtenir des conclusions plus probantes quant à une atteinte du versant communicationnel par le CCAS.

Mots clés : ataxie spinocérébelleuse, syndrome cognitif affectif cérébelleux, troubles exécutifs, évaluation, communication, orthophonie

Title: Communicative impact of cerebellar affective cognitive syndrome in hereditary cerebellar ataxia

Abstract : Autosomal dominant cerebellar ataxia are inherited neurodegenerative diseases. In France, five out of 100,000 people are affected by this disease, the first symptoms of which appear around the age of 30. To date, there are 40 known forms of spinocerebellar ataxia. The most common symptoms are related to cerebellum atrophy and afferent and efferent lesions. They break down into a symptomatic triad involving cerebellar motor syndrome, cerebellar vestibular syndrome and cerebellar cognitive affective syndrome (CCAS). However, when speaking to these patients, swallowing disorders and dysarthria are treated more frequently, to the detriment of cognitive disorders, which constitute an invisible handicap. Faced with little data in the literature on the cognitive assessment of patients with ACS, this paper is anchored in a preliminary study process aimed at better detecting these disorders. At the same time, we investigated the possible connection of Cerebellar Cognitive Affective Syndrome with language and social cognition. However, doing this work with a larger workforce would be necessary in order to obtain more conclusive conclusions as to whether the CCAS has achieved the communications side.

Keywords : spinocerebellar ataxia, cerebellar affective cognitive syndrome, executive disorders, assessment, communication, speech-language therapy

Nombre de pages : 67. Nombre de références : 45

Unités de recherche - Université de Bordeaux, 146 rue Léo Saignat, 33076 Bordeaux, France

Remerciements

Je tenais tout d'abord à remercier sincèrement Charlotte Boula de Mareuil et le Pr Cyril Goizet qui ont supervisé ce travail de recherche et m'ont permis de bénéficier de leur expertise. Merci pour votre bienveillance, votre soutien et votre confiance.

Ma reconnaissance va également aux membres de l'équipe du service de neurogénétique et de génétique médicale du CHU Pellegrin : Sonia Fraise, Catherine le Naour, Dr Chloé Angelini, Deborah Bled, Marie-Pierre Baudier, Emmanuelle Taupiac. Merci tout particulièrement à Laetitia Jameau pour son implication et sa disponibilité au sujet de la coordination des rendez-vous.

Je remercie bien sûr toutes les personnes qui ont accepté de participer à cette étude, patients comme aidants.

Mesdames les membres du jury, Mélanie Engelhardt et Dr Claire Delleci je vous remercie sincèrement pour avoir accepté d'évaluer mon travail, pour votre disponibilité et votre expertise.

Mes chaleureux remerciements vont à Elisabeth Longère-Trollet, Chantal de Castelbajac, Gaëlle Bénichou et Dr Bertrand Glize, les directeurs du Centre de Formation en Orthophonie de Bordeaux et membres de l'équipe pédagogique pour leur accompagnement durant ces cinq années de formation. Votre bienveillance, votre qualité d'écoute et votre implication dans le bien-être étudiant nous ont permis de traverser ces années le plus sereinement possible. Vous nous avez offert des bases théoriques solides qui nous suivront dans notre exercice. Merci pour cela.

Je tenais à remercier toute l'équipe enseignante du Centre de Formation en Orthophonie de Bordeaux ainsi qu'à mes maîtres de stage durant ces cinq années, merci de m'avoir permis de faire évoluer mon œil clinique mais aussi de m'avoir transmis votre passion pour ce beau métier qui est le nôtre. Je souhaiterais mentionner tout particulièrement Anne Frouard et Claire Lété pour m'avoir accueillie si chaleureusement dans leurs cabinets.

Je pense également à Carole Lancuentra, merci de tout cœur pour cette rencontre et pour toute la confiance que tu m'accordes, nos beaux moments en stage, merci de me permettre de me lancer dans la vie active dans un cadre aussi sain et serein.

Mes pensées vont aussi à ma famille, merci pour votre soutien sans limite et vos encouragements tout au long de mon parcours. J'adresse un immense merci tout particulier à mon père, mes grands-parents et mes deux sœurs Pénélope et Clémence qui ont toujours été présents malgré les moments de doute et qui m'ont accordé un soutien sans faille. En cette fin d'études, toutes mes pensées vont à ma maman qui n'est plus, merci de veiller sur moi depuis toujours, j'espère que tu es fière de ce que j'entreprends.

Merci à mes amies de longue date : Julie Kuentz, Eloïse Laroye, Julia Lentin, Hanna Tighiouart, mes copains palaisiens et à mes amies de classe préparatoire : Nina Bellessort et Cyrielle Blanchard. Merci aussi à mes amis bordelais et à Hugo Brunel sans qui ces années n'auraient pas été si belles.

Merci à mes amies proches : Eva Lormont, Giulia Cler, Margaux Etcheverry pour ces doux moments passés ensemble et à mes marraines : Julia Castellini, Lisa Labat, Manon Marseille et Solène Contardo pour nos délicieux repas, nos rires et vos conseils toujours bien avisés. A très vite ! Petit clin d'œil à mes filleuls à qui je souhaite plein de courage et de réussite pour la poursuite de leurs études : Camille de Neyrieu, Etienne Roulland, Anne Rosius et Robin Gatounes.

Mes sentiments amicaux vont également à toute la promotion de 2017-2022 pour l'entraide, la bienveillance et l'humour qui ont su nous lier durant toutes ces années.

Enfin, je tiens à remercier mes huit amies de classe devenues des sœurs : Camille Courty, Mathilde du Puy de Goyne, Charlène Kim, Zoé Marty, Mathilde Menge, Lucille Monier, Mariane Pousset et Odile Tassart. Sans vous, mes années d'étude n'auraient pas été les mêmes, j'ai toujours pu compter sur votre soutien indéfectible, votre humour, votre motivation, votre amitié inconditionnelle et vous en suis reconnaissante à jamais. Ces cinq années touchent à leur terme mais notre amitié perdurera.

A tous, je vous souhaite le meilleur.

Table des matières

I.	INTRODUCTION	9
II.	CONTEXTE THEORIQUE	10
II.1.	LE CERVELET	10
II.1.1.	Anatomie.....	10
II.1.2.	Anatomie fonctionnelle	10
II.1.3.	Signes cliniques en lien avec le dysfonctionnement du cervelet.....	11
a)	Troubles moteurs.....	11
b)	Troubles de la parole	12
c)	Troubles cognitifs et affectifs.....	12
II.2.	LES ATAXIES CEREBELLEUSES HEREDITAIRES	12
II.2.1.	Définition.....	12
II.2.2.	Epidémiologie	13
II.2.3.	Signes cliniques dans les SCA 1, 2 et 3	13
II.2.4.	Lésions anatomiques dans les SCA 1, 2 et 3	16
II.2.5.	Syndrome cognitif affectif cérébelleux (CCAS)	18
II.2.6.	Prise en charge actuelle des ataxies spinocérébelleuses	19
II.3.	TROUBLES EXECUTIFS LIES AU CCAS	21
II.3.1.	Fonctions exécutives.....	21
II.3.2.	Localisations anatomiques des fonctions exécutives en lien avec les SCA 1, 2, 3	21
II.3.3.	Troubles exécutifs et évaluation.....	22
II.4.	LIEN ENTRE FONCTIONNEMENT EXECUTIF ET COMMUNICATION.....	24
II.4.1.	Trouble de la communication verbale	25
II.4.2.	Trouble de la communication non verbale.....	26
II.4.3.	Pragmatique du langage	26
II.4.4.	Cognition sociale	27
II.5.	PROBLEMATIQUE ET HYPOTHESES	28
III.	MATERIEL ET METHODE.....	29
III.1.	DESCRIPTION DE LA POPULATION	29

III.2.	POPULATION DE L'ETUDE.....	29
III.3.	ORGANISATION DE L'ETUDE	29
III.4.	MATERIEL UTILISE ET PROCEDURE.....	30
III.4.1.	Evaluation exécutive cognitive	31
III.4.2.	Evaluation exécutive comportementale	31
III.4.3.	Evaluation langagière.....	33
III.4.4.	Evaluation de la communication.....	33
III.4.5.	Evaluation mnésique.....	34
III.5.	Analyse des données.....	34
IV.	RESULTATS	35
IV.1.1.	Atteinte exécutive cognitive	35
IV.1.2.	Atteinte exécutive comportementale.....	38
IV.1.3.	Atteinte langagière	40
IV.1.4.	Atteinte communicationnelle	41
IV.1.5.	Atteinte mnésique	42
IV.2.	Synthèse des résultats.....	44
V.	DISCUSSION	45
V.1.	Interprétation des résultats	45
V.2.	Limites de l'étude.....	49
V.3.	Perspectives	50
VI.	CONCLUSION	51
VII.	BIBLIOGRAPHIE.....	I
VIII.	ANNEXES	VII

Table des illustrations :

Liste des figures :

Figure 1 : Cervelet, face inférieure (Netter, 2011).....	11
Figure 2 : Le circuit cérébro-cérébelleux (Randy L. Buckner, 2013).....	22
Figure 3: Résultats des épreuves d'évocation lexicale pour les patients A, B, C et D.....	35
Figure 4: Résultats du test de STROOP pour les patients A, B, C et D	36
Figure 5: Résultats de l'évaluation langagière pour les patients A, B, C et D	40
Figure 6: Résultats de l'épreuve de fausses croyances (TOM-15) pour les patients A, B, C et D	41
Figure 7: Résultats des épreuves de rappel libre du RL-RI16 pour les patients A, B, C et D.....	42
Figure 8: Résultats de l'épreuve de reconnaissance correcte du RL-RI16 pour les patients A, B, C et D	43
Figure 9: Résultats des empan de la WAIS-IV pour les patients A, B, C et D.....	43
Figure 10: Répartition des troubles pour chaque patient	44

Liste des tableaux :

Tableau 1: Récapitulatif des atteintes et signes cliniques dans les SCA 1, 2 et 3 (Susan L. Perlman, 2019)	15
Tableau 2: Lésions cérébrales dans les SCA 1, 2 et 3 sous études post-mortem et IRM volumétrique (Lindsay & Storey, 2017) – illustré par l'annexe 3	16
Tableau 3: Troubles cognitifs référencés dans les SCA 1, 2 et 3 (Schmahmann, 2010)	19
Tableau 4: Présentation de la population de l'étude.....	29
Tableau 5: Ordre de passation et synthèse des fonctions évaluées.....	30
Tableau 6: Gradation des réponses de l'Inventaire du Syndrome Dysexécutif Comportemental (ISDC)	32
Tableau 7: Résultats des épreuves évaluant les fonctions exécutives chez les patients A, B, C et D... 35	
Tableau 8: Résultats de l'évaluation du syndrome dysexécutif comportemental des patients A, B, C et D selon l'ISDC (Godefroy, 2008).....	38

Table des annexes :

Annexe 1 : Cervelet, face supérieure (Netter, 2011).....	VII
Annexe 2 : Coupe transversale au niveau du pédoncule cérébelleux supérieur (Netter, 2011).....	VII
Annexe 3 : IRM cérébrale d'un patient atteint d'ataxie spinocérébelleuse extraite de di Gregorio et al. Am J Hume Genet 2014 (Alexis Brice, Alexandra Durr, Giovanni Stevannin, 2014)	VIII
Annexe 4: Scale for the assessment and rating of ataxia (SARA)	IX
Annexe 5: Légendes des tableaux de résultats.....	XI
Annexe 6 : Résultats des épreuves langagières pour les patients A, B, C et D	XI
Annexe 7: Résultats de la TOM-15 pour les patients A, B, C et D.....	XI
Annexe 8: Résultats des épreuves mnésiques pour les patients A, B, C et D.....	XII

Liste des acronymes :

SCA	Ataxie spinocérébelleuse
CCAS	Syndrome cognitif et affectif cérébelleux
CCAS-S	Cerebellar Cognitive Affective Syndrome Scale
SARA	Scale for the assesment of rating ataxia
SDFS	Spinocerebellar Degeneration Functional Score
ISDC	Inventaire du syndrome dysexécutif comportemental
GREFEX	Groupe de réflexion pour l'évaluation des fonctions exécutives
TLE	Test de Langage Elaboré pour adultes
RL-RI 16	Test de Grober and Bushke (Rappel libre- Rappel Indiqué)
WAIS-IV	Weschler Adult Intelligence Scale
TMT	Trail Making test
MEC	Protocole Montréal d'Evaluation de la Communication
TOM-15	Cognitive Theory of Mind
BECS	Batterie d'Evaluation des Connaissances Sémantiques
NSC	Niveau socio-culturel

I. Introduction

Les ataxies spinocérébelleuses (SCA) forment un groupe cliniquement et génétiquement hétérogène de maladies neurodégénératives. Les premiers symptômes apparaissent vers la troisième décennie et sont principalement dus à des mutations génétiques. Ce type de pathologie est causé par une dégénérescence du cervelet, une atteinte du tronc cérébral, des noyaux gris centraux, de la moelle épinière et des zones cérébrales impliquant la cognition. Les lésions généralement décrites dans la littérature s'expriment par une ataxie lente et progressive de la marche, de la posture et des extrémités, une dysarthrie, des troubles de la déglutition et des troubles oculomoteurs.

Un syndrome cognitif affectif cérébelleux (CCAS) chez les patients atteints d'ataxie cérébelleuse héréditaires a été décrit par Jérémy Schmahmann. La manifestation clinique de ce CCAS s'apparente en grande partie à un syndrome dysexécutif. En France, il n'existe pas encore d'outil standardisé en français permettant d'objectiver ce CCAS bien qu'une échelle ait été créée par une équipe américaine. C'est pourquoi, la juste évaluation de ces troubles permettrait un meilleur suivi orthophonique de ces patients.

Cette étude préliminaire vise à évaluer ce syndrome dans certaines SCA et à quantifier les troubles grâce à des tests étalonnés connus des orthophonistes et des neuropsychologues. Pour aller plus loin dans cette étude, nous testerons également les capacités communicationnelles de nos patients. L'objectif étant de voir si le CCAS a un lien avec des troubles de la communication, jusqu'alors peu évalués dans les ataxies cérébelleuses héréditaires.

Dans un premier temps, nous aborderons l'importance du cervelet dans le fonctionnement général de l'individu puis nous exposerons les principaux symptômes répertoriés dans les ataxies cérébelleuses héréditaires de type 1,2 et 3. Nous définirons ensuite le syndrome dysexécutif et ferons un lien avec le CCAS, puis nous nous attarderons sur des données générales concernant la communication tout en la mettant en lien avec notre étude.

Nous détaillerons ensuite l'évaluation que nous avons proposée aux patients recrutés pour l'étude dans la partie méthodologie. Enfin, nous exposerons et discuterons les résultats que nous aurons étudié de manière descriptive.

II. Contexte théorique

II.1. LE CERVELET

II.1.1. Anatomie

Le cervelet ou « petit cerveau » est un organe relié aux grandes voies sensorielles et motrices. Il se situe dans la fosse cérébrale postérieure, en arrière du tronc cérébral ce qui le place ainsi en dérivation avec ce dernier (McFarland, 2020).

Selon Ito (1984) et Ramnani (2006), (cités par Randy L. Buckner (2013)) l'organisation du cervelet est simple et régulière et se répète dans tout le cortex. Ce dernier est constitué de trois couches distinctes : la couche moléculaire (superficielle), la couche des grandes cellules de Purkinje (intermédiaire) et la couche granulaire à cellules de Golgi (profonde) (R. Seizeur, 2013).

Il est composé de deux structures anatomiques distinctes appelées les hémisphères cérébelleux qui reposent sur un vermis central. On retrouve, au sein du cervelet des noyaux cérébelleux profonds : les noyaux fastigiux, les noyaux globuleux et emboliformes et les noyaux dentés (sur la partie latérale des hémisphères) (McFarland, 2020).

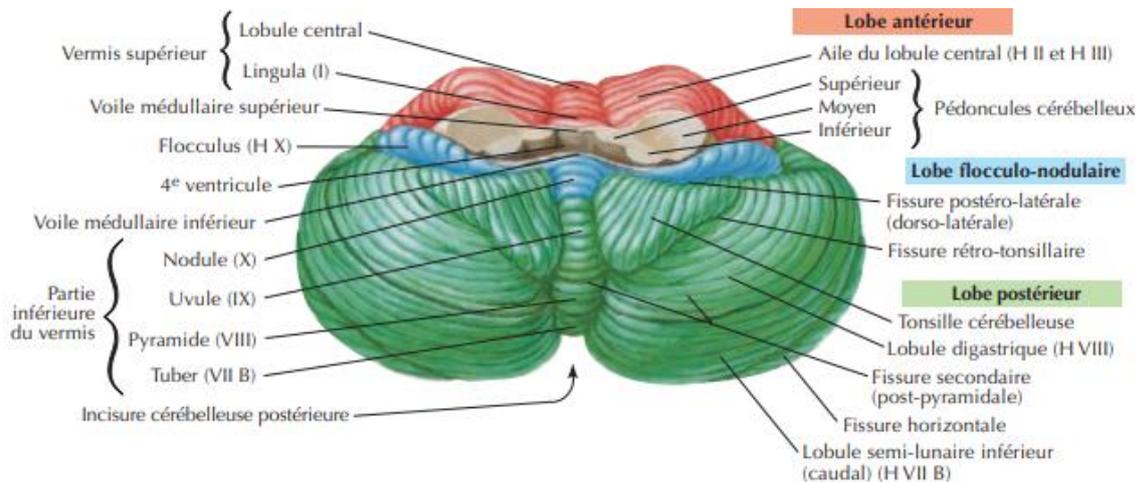
II.1.2. Anatomie fonctionnelle

Les connexions du cervelet et du reste des organes sensori-moteurs passent par les trois pédoncules cérébelleux (inférieurs, moyens et supérieurs) situés en avant du cervelet, grâce à un réseau de fibres afférentes et efférentes : (Lucas Pignon, Delubac Delphine, 2020)

- **Les pédoncules inférieurs** : reçoivent des informations périphériques via les faisceaux spino-cérébelleux, cunéo-cérébelleux et trigémino-cérébelleux,
- **Les pédoncules moyens** : reçoivent les informations venant des aires motrices frontales, temporales et occipitales controlatérales via les faisceaux cortico-olivo-cérébelleux qui passent par l'olive bulbaire et les faisceaux cortico-ponto-cérébelleux passant par les noyaux du pont,
- **Les pédoncules supérieurs** : sont un rassemblement de la majorité des efférences du cervelet. Ces dernières effectuent un trajet depuis les noyaux cérébelleux profonds vers le cortex cérébral controlatéral ou vers les noyaux gris centraux.

Entre autres, le rôle de ces trois paires de pédoncules est d'informer le cervelet des gestes programmés par le cortex moteur et de contrôler si la trajectoire du mouvement est correcte en comparant le retour sensoriel réel et le retour sensoriel attendu (Lucas Pignon, Delubac Delphine, 2020).

Figure 1 : Cervelet, face inférieure (Netter, 2011)



Sur le plan moteur, le cervelet est en charge des quatre rôles suivants :

- **Coordination musculaire** : il permet le contrôle de la précision temporo-spatiale du mouvement afin que le segment focal s'arrête au bon endroit et au bon moment,
- **Tonus rachidien** : il contrôle l'intensité du tonus musculaire en agissant sur la substance réticulée (découpée en une voie dorsale et une voie ventrale),
- **Régulateur rythmique** : il module son activité ce qui lui permet d'avoir plusieurs influences sur un même geste,
- **Réflexes vestibulo-oculaires** : il a un lien avec la stabilisation réflexe du regard lorsque la tête est en mouvement.

Pour résumer, le cervelet est en charge de la régulation, de la coordination et de la synchronisation des activités musculaires de mouvements volontaires comme la marche. Il contrôle la posture et l'équilibre (Susan L. Perlman, 2019).

II.1.3. Signes cliniques en lien avec le dysfonctionnement du cervelet

a) Troubles moteurs

Son atteinte n'engendre ni paralysie ni anesthésie mais un ensemble de signes cliniques qui attestent de perturbations importantes dans le maintien de l'équilibre et de la posture et dans l'exécution et la coordination des mouvements (Jean Massion, 2022).

En effet, toute lésion du cervelet entraîne une perte de coordination motrice que l'on appelle ataxie. Une diminution du tonus musculaire peut-être présente ainsi que des tremblements (Merck Sharp & Dohme Corp, 2022).

De plus, on peut observer chez ces patients une dysmétrie, c'est-à-dire une « exécution des mouvements sans mesure dans le temps et dans l'espace » (Garnier et Delamare, 2012).

Une atteinte du cervelet peut aussi entraîner des « mouvements oscillatoires rythmiques involontaires des deux yeux ou d'un seul œil » que l'on appelle nystagmus (Garnier et Delamare, 2012).

b) Troubles de la parole

Les atteintes cérébelleuses peuvent également avoir des répercussions sur la parole (Merck Sharp & Dohme Corp, 2022). On retrouve fréquemment une dysarthrie de type « ataxique » très marquée par une parole scandée et explosive chez ces patients.

Pour rappel, la dysarthrie est un « trouble moteur de la parole résultant d'une paralysie ou d'une absence de coordination des mouvements volontaires qui atteint les muscles et les organes phonateurs » (Collège des enseignants en Neurologie, 2016).

c) Troubles cognitifs et affectifs

Sur le plan cognitif, il joue un rôle dans la régulation des émotions (Strick et al., 2009) (la douleur, l'addiction), le traitement des activités cognitives non-langagières comme l'attention, le contrôle exécutif, la mémoire de travail et les fonctions linguistiques comme la programmation de la parole articulée, la prosodie, les tâches de fluences, le traitement syntaxique, la mémoire de travail verbale, la lecture et l'écriture (Paquier, 2017).

Pour conclure, le cervelet est impliqué dans la programmation et le contrôle moteur. De fait, toute lésion cérébelleuse entraîne une ataxie. De plus, de nombreuses études nous permettent de déterminer que son rôle dans la cognition et la régulation des affects est essentiel.

II.2. LES ATAXIES CEREBELLEUSES HEREDITAIRES

II.2.1. Définition

L'ataxie est un signe neurologique qui se définit par une incoordination des mouvements, corrélée à une maladresse et indépendante d'une faiblesse musculaire. Des dysfonctionnements touchant le cervelet, le système vestibulaire et le système sensoriel proprioceptif (fibres larges/colonne postérieure de la moelle épinière) en sont la cause (Susan L. Perlman, 2019).

Le travail de ce mémoire portera exclusivement sur les formes génétiques d'ataxies cérébelleuses. Ces dernières forment un groupe de pathologies neurodégénératives rares, hétérogènes, complexes affectant le cervelet et parfois la moelle épinière et/ou les nerfs périphériques (Renaud, 2017).

Il existe sept phénotypes basiques d'ataxies cérébelleuses :

- Les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes/ataxies spinocérébelleuses (SCA),
- Les syndromes de type ataxie de Friedreich,
- Les ataxies cérébelleuses d'apparition précoce,
- Les syndromes mitochondriaux,
- Les atrophies multisystématisées,
- Les syndromes cérébelleux idiopathiques d'apparition tardive,
- Les paraplégies spastiques héréditaires/ataxie.

Ce travail s'axera plus particulièrement sur les ataxies spinocérébelleuses (SCA) pour lesquelles 40 formes sont connues ce jour. Les formes les plus courantes étant les SCA de type 1,2 et 3 c'est donc à ces dernières que nous nous intéresserons.

II.2.2. Epidémiologie

L'incidence des ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes est d'environ 5 personnes pour 100 000 soit environ 3000 personnes sur le territoire français. Le début d'apparition des symptômes est insidieux et tend vers une évolution relativement lente (de mois à années). Les symptômes progressent symétriquement en se déplaçant des jambes vers les bras ou de la ligne médiane vers les structures périphériques et, pour finir, vers les voies de sorties profondes pour lesquelles l'atteinte provoque des tremblements (Susan L. Perlman, 2019).

Les premiers symptômes apparaissent en moyenne vers 30 ans, et dans les premiers stades de la maladie, la plupart des troubles sont indistinguables sauf par analyse (tests génétiques).

Il existe une grande variabilité d'expression entre les sujets atteints, y compris dans une même famille. L'évolution de la maladie est lentement progressive (sur une durée de 20/30 ans) avec des signes cliniques restant stables sur plusieurs années (Michel Delsey, 2016).

II.2.3. Signes cliniques dans les SCA 1, 2 et 3

Schmahmann nomme « triade de l'ataxiologie clinique » les phénomènes cliniques majeurs suivants :

- a) Un syndrome moteur cérébelleux,
- b) Un syndrome vestibulaire cérébelleux,
- c) Un syndrome cognitif affectif cérébelleux ou CCAS.

Comme cité dans la partie II.1.3, on retrouve les éléments ataxiques suivants, étroitement liés au dysfonctionnement du cervelet.

a) Le syndrome moteur cérébelleux décrit dans la littérature correspond aux éléments suivants :

- une irrégularité dans la fréquence, le rythme, l'amplitude et la force des mouvements volontaires (particulièrement au début et à la fin du mouvement) entraînant des trajectoires irrégulières appelées *dysnergies* ainsi qu'un tremblement terminal et un placement du membre imprécis que l'on qualifie de *dysmétrie*,

- Une perte du tonus musculaire et un élargissement du polygone de sustentation sont notoires,
- La régularité du contrôle respiratoire est impactée. De plus, on retrouve chez ces patients une *dysarthrie* cérébelleuse et des troubles de la déglutition ou *dysphagie* (Schmahmann, 2019),

- La motricité des yeux est impactée par les signes oculaires suivants : poursuites saccadées, un nystagmus, et une dysmétrie du mouvement de l'œil (Funalot & Lamy, 2004).

b) Le syndrome vestibulaire cérébelleux se traduit par des étourdissements et de sensations de mouvement de l'environnement. Il est causé par l'atteinte des connexions entre le cervelet, les noyaux moteurs du tronc cérébral et ou du système vestibulaire (Susan L. Perlman, 2019).

c) Le syndrome cognitif affectif cérébelleux (CCAS) se caractérise par des troubles des fonctions exécutives exprimés par des persévérations, une distractibilité ou de l'inattention. On retrouve aussi une désorganisation visuo-spatiale et une mémoire visuo-spatiale déficiente, un changement de personnalité avec atténuation de l'affect ou comportement désinhibé et inapproprié et des difficultés dans la production du langage, notamment une dysprosodie, un agrammatisme et une anomie légère (Schalling & Hartelius, 2004). Nous reviendrons plus tard sur ce sujet.

Les symptômes les plus fréquemment rencontrés sont référencés dans le tableau 1 ci-dessous.

Tableau 1: Récapitulatif des atteintes et signes cliniques dans les SCA 1, 2 et 3 (Susan L. Perlman, 2019)

Type	Génétique moléculaire des ataxies autosomiques dominantes				Signes et troubles associés	
	Locus/ Gène	Produits du gène	Mutation	Prévalence	Signes cliniques	Autres signes caractéristiques
SCA 1	6p23	Ataxine- 1	-Expansion CAG/exon codant - Norme : <39 répétitions - Pathologie : >44 S'il n'y a pas d'interruption CAT, maladie présente avec 39 à 44 répétitions	6 à 27% des ataxies dominantes dans le monde	- Ataxie - Dysarthrie - Hyperéflexie/ Spasticité - Tremblements cérébelleux - Dysphagie - Atrophie optique - Chorée/ dystonie <i>chez une minorité</i>	- Atteinte du tronc cérébral ou atrophie (IRM) -Atrophie cérébelleuse (IRM) -Syndrome pyramidal -Syndrome extrapyramidal -Polyneuropathie périphérique ou -hyporéflexie avec modifications le long du tractus spinal - Déficit cognitif modéré - Signes oculaires : Saccades lentes - Instabilité intergénérationnelle de la mutation
SCA 2	12q24	Ataxine-2	-Expansion CAG/ exon codant - Norme : <33 répétitions, avec interruptions CAA - Pathologie : >33, sans interruption CAA (2 patients avec interruption CAA)	13 à 18% des ataxies dominantes dans le monde	-Ataxie - Dysarthrie - Saccades lentes - Hyporéflexie - Tremblements cérébelleux - Parkinsonisme - Démence - Lorsque le début est précoce (<20 ans), progression rapide de la maladie (décès<10 ans) - Phénotype variable	- Atteinte du tronc cérébral ou atrophie (IRM) -Syndrome extrapyramidal -Atrophie cérébelleuse (IRM) - Polyneuropathie périphérique ou hyporéflexie avec modifications le long du tractus spinal - Démence - Déficit cognitif modéré - Signes oculaires : Saccades lentes - Tremblements posturaux et d'action - Instabilité intergénérationnelle de la mutation
SCA 3- Maladie de Machado- Joseph	14q24.3-q31	Ataxine- 3	-Expansion CAG/ exon codant - Norme : <41 répétitions - Pathologie ; >45 répétitions Maladie plus précoce et plus sévère quand les gènes mutants sont homozygotes	23 à 36% des ataxies dominantes dans le monde	-Ataxie -Dysarthrie - Nystagmus - Spasticité (début <35 ans) - Neuropathie (début >35 ans) - Signes rattachés aux ganglions de la base - Rétractation des paupières - Fasciculations faciales - Phénotype variable	- Atteinte du tronc cérébral ou atrophie (IRM) - Syndrome pyramidal/ hyperéflexie - Déficit cognitif modéré - Syndrome extrapyramidal - Signes oculaires : saccades lentes - Instabilité intergénérationnelle de l'ADN - Lorsque le début est précoce (<20 ans), progression rapide de la maladie (décès<10 ans) / (progression vers l'infirmité 5-10 ans ; vers la mort : 10/20 ans)

II.2.4. Lésions anatomiques dans les SCA 1, 2 et 3

L'ataxie cérébelleuse est causée par des lésions du cervelet ou de ses connexions afférentes et efférentes dans les pédoncules cérébelleux, le noyau rouge, le pont (tronc cérébral), la médulla ou la moelle épinière (Heidelberg et al., 2018). Du fait de ses connexions avec le cerveau, une lésion unilatérale du cervelet cause une ataxie ipsilatérale. Une lésion frontale unilatérale peut donner les mêmes signes qu'une lésion cérébelleuse controlatérale du fait des connexions croisées entre le cortex frontal et le cervelet (Susan L. Perlman, 2019).

Selon Schmahmann (2019), on retrouve chez les patients cliniquement atteints d'un syndrome cérébelleux moteur, des lésions dans le lobe antérieur et dans les parties du cervelet situées à proximité des noyaux dentés. De plus, cet auteur décrit qu'une atteinte du noyau denté sera corrélée avec une dysarthrie et qu'une atteinte du vermis impliquera systématiquement des troubles affectifs (Schmahmann, 2010).

En outre, Lindsay et Storey (2017) notent qu'une perturbation des circuits striato-corticaux en plus des circuits cérébello-cérébraux provoque des déficits cognitifs plus étendus.

Il est important de noter que les caractéristiques pathologiques ne sont pas uniquement comprises dans le cervelet dans la plupart des ataxies héréditaires. C'est pourquoi, il est peu probable que les déficiences cognitives et émotionnelles y soient exclusivement reliées.

Tableau 2: Lésions cérébrales dans les SCA 1, 2 et 3 sous études post-mortem et IRM volumétrique (Lindsay & Storey, 2017) – illustré par l'annexe 3

Type	Lésions cérébrales apparentées
SCA 1	<ul style="list-style-type: none"> - Atrophie du tronc cérébral - Atrophie du cortex cérébelleux (cellules de Purkinje) - Atrophie du vermis - Atrophie des hémisphères cérébelleux - Atrophie du pédoncule cérébelleux moyen - Atrophie des noyaux cérébelleux profonds - Atrophie du tractus spinocérébelleux - Atrophie du noyau rouge - Atrophie du noyau postlatéral ventral du thalamus - Atteinte des cellules de Betz du cortex moteur - Atrophie olivopontocérébelleuse (moelle épinière cervicale) <p><u>Atteintes cérébrales directement liées à la cognition :</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Lésions dans le cerveau antérieur (bandes de Broca, noyau basal de Meynert) entraînant une dénervation cholinergique corticale - Atrophie du noyau dorsal du thalamus → perte de volume des cortex frontal et préfrontal

	<ul style="list-style-type: none"> - Perte des neurones dans le cortex cérébral <p><u>Plus rare :</u> <i>Atrophie du pallidum, du noyau ventral du thalamus et la substantia nigra pars compacta</i></p>
SCA 2	<p><i>Atteinte neuropathologique très similaire au SCA1 à l'exception de :</i></p> <p><u>Atteinte plus importante :</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Tronc cérébral - Noyau septal médian du cerveau antérieur - Pallidum - Substantia nigra pars compacta - Aire tegmentale ventrale - Noyaux réticulaires - Thalamus - Pulvinar <p><u>Atteinte moins importante :</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Noyaux cérébelleux profonds - Tractus spinocérébelleux
SCA 3 ou Maladie de Machado- Joseph	<ul style="list-style-type: none"> - Atteinte des noyaux cérébelleux profonds (noyau denté, noyau rouge et fastigial) - Atteinte du pallidum - Atteinte du noyau subthalamique - Atteinte de la substantia nigra pars compacta - Atteinte de l'aire tegmentale ventrale - Atteinte du noyau ventro-antérieur du thalamus - Atteinte des voies spino-cérébelleuses - Atteinte du noyau pédonculopontin - Atrophie de type olivopontocérébelleuse <p><u>Structures généralement préservées :</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Noyaux cholinergiques de la base du cerveau antérieur - Cortex cérébral

Selon les résultats de l'échelle universelle SARA (*Scale for the Assessment and Rating of Ataxia*), on observe que les patients SCA 3 déclinent moins que les patients atteints de SCA 1 et SCA 2 sur les examens cognitifs et cérébelleux (Lindsay & Storey, 2017).

En résumé, les troubles moteurs et cognitifs présents dans l'ataxie spinocérébelleuse découlent d'une réponse à des dysfonctionnement au niveau du cervelet, des pédoncules cérébelleux, des voies spino-cérébelleuses et de certaines structures cérébrales.

II.2.5. Syndrome cognitif affectif cérébelleux (CCAS)

Nous avons vu précédemment que l'atteinte cérébelleuse universelle se manifeste par une ataxie lorsque le cervelet sensorimoteur est impliqué. Néanmoins, Jérémy Schmahmann nomme syndrome cognitif affectif cérébelleux (CCAS) ou *syndrome de Schmahmann*, l'atteinte causée au cervelet cognitif/ limbique (Schmahmann & Sherman, 1998). C'est-à-dire lorsque la lésion se situe dans l'hémisphère latéral du cervelet postérieur (impliqué dans le traitement cognitif) ou dans le vermis (cervelet limbique).

Grâce aux recherches de Schmahmann menées en IRM fonctionnelle, on sait maintenant que la majeure partie du cervelet humain est étroitement reliée aux aires d'association cérébrales concernées par l'intellect, la cognition sociale et le contrôle des émotions internes.

Les nombreuses études impliquant le « cervelet cognitif » ont permis de découvrir un ensemble diversifié de symptômes lorsque ce dernier est atteint (Strick et al., 2009).

Dans l'article fondateur de cette notion de CCAS, Schmahmann (1998) liste les changements comportementaux cliniques suivants :

- **Trouble des fonctions exécutives** : déficit de planification, difficulté de compréhension des raisonnements abstraits, trouble de la mémoire de travail, diminution de la fluence,
- **Altération de la cognition spatiale** : désorganisation visuo-spatiale, altération de la mémoire visuo-spatiale,
- **Changement de personnalité** : émoussement des affects, comportement désinhibé ou inapproprié, dépression (Ahmadian et al., 2019).
- **Difficultés linguistiques** : dysprosodie, agrammatisme et anomie légère.

On retrouve ce CCAS dans la majeure partie des ataxies spinocérébelleuses du fait des atteintes cérébelleuses et cérébrales qu'elles provoquent (notamment les lésions du lobe postérieur du cervelet). De plus, Schmahmann décrit les atrophies olivo-ponto-cérébelleuses comme étant la cause de nombreux troubles cognitifs. Par ailleurs, une étude de validation de l'échelle du syndrome de Schmahmann a permis de démontrer que « la sévérité du déclin cognitif est significativement liée à la progression du syndrome cérébelleux » dans les SCA 2 (Rodríguez-Labrada et al., 2021).

Le tableau suivant référence les différents troubles cognitifs et affectifs décrits dans les ataxies spinocérébelleuses de types 1,2 et 3.

Tableau 3: Troubles cognitifs référencés dans les SCA 1, 2 et 3 (Schmahmann, 2010)

Type	Troubles cognitifs et comportementaux observés
SCA 1	<ul style="list-style-type: none"> - troubles exécutifs - déficits de la mémoire verbale à court terme - troubles cognitifs légers - troubles de la fluidité verbale phonémique - dépression
SCA 2	<ul style="list-style-type: none"> - troubles de la mémoire - troubles attentionnels - raisonnement conceptuel impacté - dysfonctionnement verbal exécutif aux tests de Luria et aux fluences - impulsivité - trouble attentionnel - fluidité verbale réduite - instabilité émotionnelle - trouble de la cognition sociale - dépression
SCA 3 Maladie de Machado-Joseph	<ul style="list-style-type: none"> - troubles attentionnels (sur les plans visuels et verbaux) - troubles exécutifs (fluence verbale) - trouble de la planification et stratégie - vitesse de traitement ralentie - déficit de la mémoire verbale épisodique - déficit de la mémoire de travail - trouble de la cognition sociale - dépression - anxiété - apathie -troubles affectifs

Pour résumer, le syndrome affectif cognitif cérébelleux (CCAS - syndrome de Schmahmann) est caractérisé par des déficits des fonctions exécutives, du traitement linguistique, de la cognition spatiale et de la régulation des émotions (Stoodley, Schmahmann, 2012).

II.2.6. Prise en charge actuelle des ataxies spinocérébelleuses

A ce jour, il n'existe aucune thérapie spécifique permettant de soigner les SCA. Néanmoins, de nombreuses recherches sont menées dans le but d'aboutir à un traitement fiable (Susan L. Perlman, 2019).

Lors des consultations de suivi, l'évaluation clinique neurologique se fait à partir de l'échelle SARA (*Scale for the Assessment and Rating of Ataxia*) (Schmitz-Hübsch et al., 2006). Elle comporte huit

catégories et permet de donner un grade de sévérité aux ataxies (Renaud, 2017). Elle repose sur la base d'un score cumulatif allant de 0 (pas d'ataxie) à 40 (ataxie très sévère). Les comportements évalués sont les suivants :

- Démarche (0-8 points),
- Posture (0-6 points),
- Assis (0-4 points),
- Trouble de la parole (0-6 points),
- Course au doigt (0-4 points),
- Test nez-doigt (0 – 4 points),
- Mouvement alterné rapide des mains (0-4 points).

Vous trouverez la SARA en annexe 4.

Une fois que chacune des huit catégories a été investiguée, le total permet de déterminer la sévérité de l'ataxie (Schmitz-Hübsch et al., 2006).

L'échelle SDFS (*Spinocerebellar Degeneration Functional Score*), gradée de 0 à 7 peut être proposée de façon conjointe. Cette dernière permet d'apprécier le degré d'autonomie du patient (Anheim et al., 2009).

De plus, une échelle cognitive développée par Hoche et al. (2018) a vu le jour et permet de grader spécifiquement le degré de sévérité du CCAS. Il s'agit de la *Cerebellar Cognitive Affective Syndrome Scale* (CCAS-S) (Thieme et al., 2020). Cependant, elle n'est pas encore largement employée en clinique et ce, malgré des résultats plus fins que la MoCA (*Montréal Cognitive Assessment*) (Rodríguez-Labrada et al., 2021).

La prise en charge repose essentiellement sur le traitement symptomatique. C'est pourquoi la place des professionnels de santé spécialistes de la rééducation est primordiale dans la prise en charge de ces patients. Le plan de soin repose donc essentiellement sur le suivi en orthophonie, kinésithérapie, ergothérapie, psychologie et neuropsychologie (Susan L. Perlman, 2019).

En outre, le conseil génétique pour la famille doit être effectué dans le cadre d'une consultation génétique spécifique comprenant un entretien et une discussion au sujet des différentes possibilités de diagnostic présymptomatique et/ou prénatal (Hubert Boeuf, 2011).

En résumé, du fait des troubles moteurs pouvant impacter la déglutition et des troubles arthriques et cognitifs présents dans les ataxies spinocérébelleuses ; la prise en charge orthophonique s'inscrit au cœur du parcours de soin de ces patients. C'est pourquoi ce mémoire s'intéresse spécifiquement à l'exploration des fonctions exécutives chez les malades atteints des SCA 1, 2, et 3.

II.3. TROUBLES EXECUTIFS LIES AU CCAS

II.3.1. Fonctions exécutives

Selon Philippe Allain et Didier Le Gall (Grefex), « les fonctions exécutives constituent les fonctions les plus élaborées ». Ces « fonctions de haut niveau » sont impliquées dans de nombreuses formes d'activités cognitives. Elles peuvent être apparentées à des « fonctions de direction » permettant de guider le sujet lors d'une tâche à effectuer (Godefroy, 2008). Les fonctions exécutives permettent de définir les objectifs à atteindre, la stratégie pour y arriver, le contrôle de la mise en œuvre de cette dernière et le résultat. De plus, elles permettent de s'adapter au mieux à un complexe donné en permettant de penser avec souplesse, de mettre à jour, de manipuler mentalement des informations, d'inhiber et d'adapter ses comportements (Rabinovici et al., 2015). Elles appartiennent au domaine de la cognition et sont le regroupement d'activités cognitives spécifiques (Chevignard et al., 2006). Parmi elles, on retrouve :

- **La stratégie** qui permet d'effectuer le choix le plus adéquat afin de parvenir à un objectif ciblé,
- **La planification** qui permet de définir les différentes étapes nécessaires à l'utilisation de la stratégie,
- **L'inhibition** qui permet de trier les informations et d'empêcher celles qui ne sont pas pertinentes d'interférer avec la mémoire de travail et de supprimer les informations qui étaient auparavant pertinentes mais qui sont devenues inutiles,
- **La flexibilité mentale** qui permet de passer d'une tâche à une autre.

Elles sont particulièrement recrutées lorsque l'on fait face à une situation nouvelle et sont généralement impliquées dans des activités élaborées, y compris en lien avec le langage (*Dictionnaire d'orthophonie*, 2011).

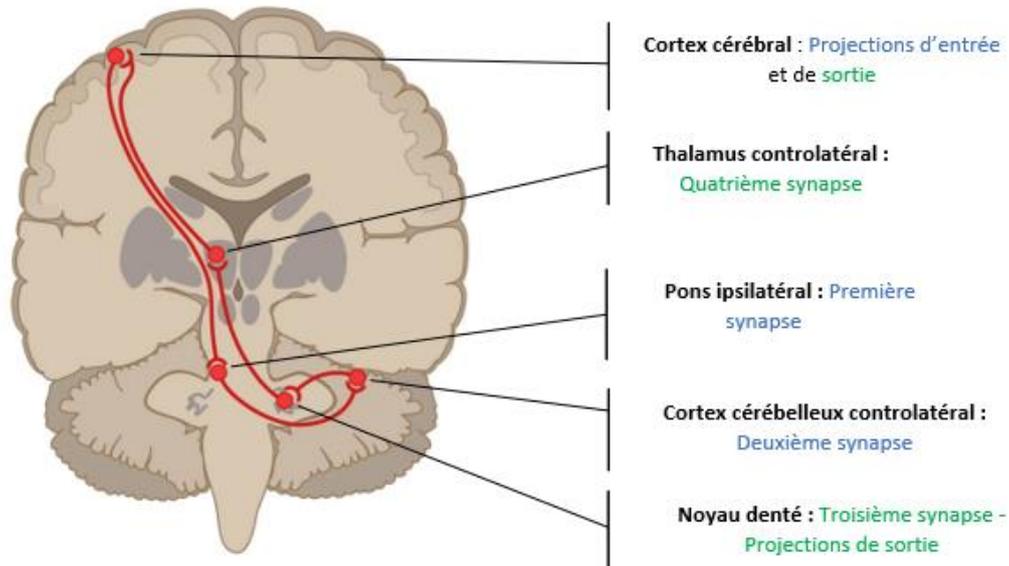
Voyons maintenant où se logent ces fonctions de haut niveau et ce qu'il advient lorsque ces dernières sont atteintes.

II.3.2. Localisations anatomiques des fonctions exécutives en lien avec les SCA 1, 2, 3

Initialement, le concept de « fonctions exécutives » est né de l'observation des patients présentant une lésion frontale. Néanmoins, les progrès en neuroimagerie ont permis de déterminer un fonctionnement exécutif beaucoup plus complexe impliquant un ensemble de réseaux neuronaux (Stoodley et al., 2012). Ces derniers englobent le cortex préfrontal, le cortex pariétal, les ganglions de la base, le thalamus et le cervelet (Rabinovici et al., 2015). En effet, à partir des années 80, des études menées par Leiner et al. ont permis la découverte de liaisons entre des régions cérébelleuses et des

aires d'association cérébrale. En 2010, il conclut que le canal de sortie du cervelet contient des projections vers des zones d'association cérébrale et ce jusqu'au cortex préfrontal. Le cervelet possède également une connectivité complexe avec de multiples structures sous-corticales (Randy L. Buckner, 2013).

Figure 2 : Le circuit cérébro-cérébelleux (Randy L. Buckner, 2013)



Ainsi, Lindsay et Storey décrivent l'existence de boucles cortico-ponto-cerebello-thalamo-corticales fermées qui relient le cortex préfrontal- typiquement associé à la fonction exécutive- à la région macrogyrique ventrale et latérale des noyaux dentés cérébelleux et au cortex cérébelleux postérolatéral associé (Lindsay & Storey, 2017).

On peut conclure que le cervelet reçoit et envoie des informations aux régions corticales non motrices, ceci incluant les zones pré-frontales. N'oublions pas que la contribution du cervelet à la fonction cognitive s'effectue parallèlement à son action dans le contrôle moteur. (Randy L. Buckner, 2013)

Un dysfonctionnement exécutif comme celui que l'on retrouve dans le CCAS (Schmahmann) peut donc provenir de n'importe quel processus neurologique compromettant ces régions, leurs connexions à la substance blanche ou leurs systèmes de neurotransmetteurs (Rabinovici et al., 2015).

II.3.3. Troubles exécutifs et évaluation

L'entretien clinique des patients présentant un dysfonctionnement exécutif se fait sur le même modèle qu'une évaluation cognitive globale. Elle débute par une anamnèse complète et un examen

neurologique. Les patients expriment rarement une plainte ciblée sur le dysfonctionnement exécutif. Souvent, ils l'expliquent par une perte de mémoire (Rabinovici et al., 2015).

Afin de cibler un potentiel dysfonctionnement exécutif, les points à aborder sont les suivants :

- Difficultés à planifier ou à s'organiser,
- Difficultés dans la réalisation de tâches multiples,
- Manque de jugement ou de décisions,
- Courte durée d'attention,
- Difficulté à résoudre les problèmes,
- Manque de flexibilité mentale,
- Impulsivité.

Le syndrome dysexécutif, marqué par une atteinte des fonctions exécutives (autrefois appelé syndrome frontal) affecte donc le contrôle des activités cognitives et émotionnelles. On observe également des troubles sur les versants comportementaux et cognitifs notamment des troubles de l'humeur et ou d'autres troubles psychiatriques (Elodie Kieffer, 2011).

Le groupe de réflexion pour l'évaluation des fonctions exécutives a travaillé sur l'élaboration d'un regroupement de tests permettant aux cliniciens d'évaluer justement les déficits exécutifs chez les patients susceptibles d'en développer (Godefroy, 2008). Cette liste est non exhaustive.

- **Inhibition** : STROOP, test de Hayling (Burgess et Shallice 1996), Tests de Go/noGo, paradigme d'amorçage négatif (Tipper 1985)
- **Flexibilité** : Fluence verbale, test de flexibilité de Eslinger et Grattan (1993), Trail making test, Fluence verbale alternée, TAP (Test for attentional performance) (Zimmerman et Fimm 1994).
- **Déduction de règles et élaboration conceptuelle** : épreuves de classements : Test de classement de cartes de Wisconsin (Milner 1964),
- **Planification** : Tour de Londres, tâche d'estimation cognitive (Shallice & Evans 1978)
- **Mémoire de travail et stratégie de recherche en mémoire** : empans de Baddeley, test de pointage de Petrides, PASAT (Paced auditory serial addition task)
- **Mémoire à long terme** : test de Grober and Bushke (RL-RI16)
- **Métamémoire** : *auto-questionnaires* – Rivermead Behavioural Memory Test (Wilson et al. 1985), Questionnaire d'auto-évaluation de la mémoire (Van der Linden et al. 1988)

Certaines batteries d'évaluation proposent également des évaluations plus écologiques permettant de contrer le manque de sensibilité de certaines épreuves traditionnelles. On retrouve ainsi le test des six éléments ainsi que le test des commissions multiples de Shallice & Burgess (1991),

les épreuves d'agencement de script (Le Gall et al. 1993), le test de recherche d'itinéraire (Boyd et Sautter 1993) et le test du Casino.

Afin d'évaluer le versant comportemental du syndrome dysexécutif, on propose des questionnaires au proche-aidant. Comme par exemple le *Dysexecutive questionnaire* (DEX) ou encore l'Inventaire du syndrome dysexécutif comportemental (ISDC) proposé par le GREFEX (Narme et al., 2021).

En définitive, nous avons décrit la présence du CCAS dans les ataxies spinocérébelleuses. En tant que clinicien, il est primordial d'aller investiguer les fonctions exécutives grâce à des tests étalonnés.

II.4. LIEN ENTRE FONCTIONNEMENT EXECUTIF ET COMMUNICATION

Selon le dictionnaire d'orthophonie (2011), « la communication désigne tout moyen verbal ou non verbal utilisé par un individu pour échanger des idées, des connaissances, des sentiments, avec un autre individu. »

En linguistique, le langage propre à l'homme se distingue de la communication animale par cinq critères :

- **La sémanticité** (les signes du langage verbal ou non verbal ont une signification),
- **L'interchangeabilité** (un signe peut être remplacé par un autre de même signification),
- **Le déplacement** (un signe linguistique peut représenter des objets non présents),
- **L'ouverture** (un signe linguistique peut fournir une signification autre que sa signification habituelle dans certaines situations),
- **La prévarication** (la non-utilisation du signe devient elle-même signifiante, comme par exemple « ne pas dire bonjour » pour spécifier qu'on n'a pas envie d'adresser la parole à quelqu'un).

Parmi toutes les espèces animales et selon ces critères, seul l'être humain possède le langage, qui est son outil essentiel de communication.

En pratique, on peut différencier la communication gestuelle, la communication verbale (orale ou écrite) et la communication non verbale.

La communication gestuelle et la communication verbale reposent sur des systèmes symboliques comme le langage oral, écrit ou gestuel.

En plus de l'existence indispensable d'un émetteur et d'un récepteur (même virtuel), d'un code qui soit en partie commun aux deux et qui puisse être transmis par un canal privilégié, la notion de

communication fait appel à d'autres paramètres. Ainsi, Jakobson décrit le schéma de la communication par la transmission d'un message par un destinataire vers un destinataire, en incluant les notions de contact (canal physique de transmission et relation psychologique établie) et de contexte de communication. Par la suite, la linguistique de l'énonciation introduit la notion de rétroaction (ou feedback) qui donne des informations à l'émetteur sur la façon dont son message a été reçu, et qui lui permet d'ajuster la façon dont il communique (par exemple en poursuivant son discours, en utilisant des procédés de reformulation ou en faisant appel à des aspects non verbaux comme le regard).

L'orthophoniste s'intéresse à la communication dans tous les aspects, en tentant de rétablir ou de mettre en place une ou plusieurs modalités de communication, c'est-à-dire la possibilité pour la personne de s'exprimer, d'être comprise, et de comprendre le monde qui l'entoure au travers d'une relation humaine la plus riche possible.

II.4.1. Trouble de la communication verbale

Le CCAS, décrit par Schmahmann comprend également une atteinte linguistique surajoutée aux troubles exécutifs. En effet, les atteintes cérébelleuses peuvent causer un agrammatisme et un trouble de la cognition sociale. Ces deux notions ont un impact direct sur la communication. On relève alors chez ces patients un trouble de la communication verbale (Schmahmann & Sherman, 1998).

Ci-dessous, vous trouverez une symptomatologie non exhaustive de troubles de la communication verbale :

- Modification de l'incitation verbale qui peut être réduite, excessive ou inadaptée,
- Expressions orales vagues,
- Contenu informationnel du discours peu satisfaisant,
- Difficultés à aborder de nouveaux thèmes de conversation,
- Troubles de la cohésion et de la cohérence,
- Digressions non pertinentes,
- Défaut de compréhension de l'implicite et des indices non linguistiques.

De plus, selon Joannette, les personnes présentant un syndrome dysexécutif auraient des difficultés à inclure des informations pertinentes nécessaires au bon déroulement de leur récit. (Elodie Kieffer, 2011).

En effet, les fonctions exécutives interviennent à plusieurs niveaux du discours. C'est-à-dire dans :

- Le choix et contenu du thème de la communication,
- Le changement et leur adaptation aux réponses et signaux émis par l'interlocuteur,
- Le contrôle de la posture et des comportements sociaux de la communication.

Leur discours est ponctué de digressions avec une fréquence élevée de discours tangentiels mais très peu d'analogies. Une absence de relation ou de progression dans le discours est également identifiée.

Cet ensemble complexe de déficits est appelé « troubles cognitivo-communicationnels » (Elodie Kieffer, 2011).

II.4.2. Trouble de la communication non verbale

Selon Kendon (2004) la communication interpersonnelle repose non seulement sur le langage mais aussi sur un échange dynamique de pensées et de sentiments qui se fait à l'aide de mots, du regard, des expressions faciales, de la posture et de gestes. Ainsi, les mouvements des bras et des mains ont un impact sur le discours. Ils sont appelés gestes co-verbaux et ont une fonction sémantique et pragmatique (Pastena et al., 2015).

McNeill (1992-2000) propose une classification des différents types de gestes co-verbaux. En premier lieu, on retrouve les gestes non représentationnels ; c'est-à-dire des mouvements simples et rapides. Il s'agit des gestes :

- **Déictiques** : pointage vers un objet/ une personne/ une direction,
- **Iconiques** : illustration d'un contenu verbal concret du discours,
- **Métaphoriques** : illustration d'un aspect abstrait du discours.

Ces gestes co-verbaux sont appelés « marqueurs du discours » ou « battements ». Ils se distinguent des gestes représentationnels qui se réfèrent directement au contenu du discours (Pastena et al., 2015).

Nous avons vu précédemment que les fonctions exécutives jouent un rôle primordial dans la communication. Or, l'élaboration du discours se retrouve perturbée par les troubles de planification et de maintien de l'attention, ce qui retentit alors sur la communication non verbale (selon l'étude de McDonald 1992 sur des patients traumatisés crâniens) (Elodie Kieffer, 2011).

De fait, les gestes co-verbaux et les indices visuels qui sont les témoins du traitement de l'information ou du discours s'avèrent absents ou moins nombreux chez les patients présentant des troubles exécutifs.

II.4.3. Pragmatique du langage

Selon les grands modèles de communication de Jakobson, deux axes de langage se dessinent :

- Le premier concerne la phonologie, la syntaxe et le lexique,

- Le second concerne la pragmatique et la paralinguistique.

Austin et Searle, considérés comme les pionniers de la pragmatique, développent « les actes de langage » suivants :

- **L'acte locutoire** répondant à la question « que dit-il ? », il s'agit d'une production de sons ayant un sens dans une langue,
- **L'acte illocutoire** qui répond à la question « que fait-il ? » ; il s'agit d'un énoncé auquel est attaché une certaine force (exemple : déclarer, promettre, s'engager),
- **L'acte perlocutoire** répond, quant à lui, à la question « pour quoi faire ? » ; ce dernier sort du cadre linguistique. L'énoncé provoque des perturbations ou des changements dans la situation de communication.

Ces actes de langage peuvent être directs ou dérivés à tous les niveaux (Fauré, 2009).

En outre, Perkins (1998) décrit les capacités pragmatiques comme étant l'interaction de systèmes cognitifs linguistiques et non linguistiques.

Les troubles pragmatiques seraient donc dus aux mauvais traitements attentionnels et cognitifs des informations dans le discours, cela écarterait alors l'hypothèse d'un facteur purement linguistique dans les troubles de la pragmatique.

II.4.4. Cognition sociale

Selon le dictionnaire d'orthophonie, la cognition sociale désigne « l'ensemble des processus cognitifs et socio-émotionnels permettant à l'être humain d'agir de façon adaptée ». Cette dernière est liée au concept de théorie de l'esprit qui renvoie à la capacité à établir des inférences sur les états mentaux d'autrui (*Dictionnaire d'orthophonie*, 2011).

Ces processus requièrent un bon fonctionnement des capacités de perception, d'interprétation et de traitement des informations sociales (signaux émotionnels, états mentaux adressés à autrui, normes et règles sociales). Ils permettent la régulation des relations interpersonnelles.

Voici quelques exemples de comportements ne respectant pas les conventions de la communication sociale au cours d'une conversation :

- Mauvaise gestion des tours de parole,
- Pauses trop longues ou trop courtes,
- Mauvais respect des règles sociales dans les échanges conversationnels.

Il n'existe pas de consensus entre les auteurs sur le lien entre cognition sociale et fonctions exécutives. Pour certains, les capacités d'analyse et d'interprétation sont attribuées à un

fonctionnement cognitif (lobes frontaux et temporaux). Pour d'autres, les compétences relationnelles sont construites à partir de modèles théoriques pragmatique permettant d'établir ou non un lien social (Elodie Kieffer, 2011). De plus, des études récentes menées sur des patients présentant des lésions cérébelleuses (sidérose superficielle) mènent au consensus d'une implication systématique et quantitative du cervelet dans la théorie de l'esprit (TOM) (Giocondo & Curcio, 2018).

Cependant, même si le lien entre fonctions exécutives et cognition sociale n'est pas établi, les auteurs s'accordent pour dire que les troubles de la cognition sociale ont un impact direct sur la communication et nécessitent une prise en charge spécifique.

Pour conclure, les troubles exécutifs affectent différents domaines de la vie du patient, notamment sa capacité à planifier, à raisonner, à maintenir une attention constante mais aussi à mémoriser. De plus, nous avons vu ci-dessus que ces troubles peuvent interférer avec sa capacité à communiquer. Cet ensemble de symptômes forme ce que l'on appelle « le handicap invisible » (Serfati, 2014).

II.5. PROBLEMATIQUE ET HYPOTHESES

Ces constats montrent que le syndrome cognitif affectif cérébelleux (CCAS) décrit par Schmahmann a été peu étudié à ce jour dans les SCA. En effet peu de résultats cliniques permettant de démontrer les troubles exécutifs présents dans ce syndrome ont été publiés.

Dans cette étude, nous proposons une évaluation cognitive exécutive, incluant des tests linguistiques et de cognition sociale chez des patients atteints d'ataxies spinocérébelleuses de types 1, 2 et 3. Nous supposons que les patients SCA 1, 2 et 3 montreront des résultats déviants en comparaison aux normes des tests proposés.

L'objectif principal de ce mémoire est de démontrer que les patients atteints d'ataxies spinocérébelleuses de types 1, 2, et 3 présentent des troubles exécutifs décrits dans le CCAS de Schmahmann. Nous faisons donc l'hypothèse que les patients atteints d'ataxie spinocérébelleuse de types 1, 2, 3 présentent des troubles exécutifs décrits par Schmahmann à un stade symptomatique de la maladie.

L'objectif secondaire de cette recherche sera de démontrer qu'un lien existe entre troubles exécutifs et communication chez ces patients. Nous proposons donc comme hypothèse secondaire que les patients atteints d'ataxies cérébelleuses de type 1, 2 et 3 présentent un trouble de la communication et/ou de la cognition sociale en lien avec un déficit exécutif.

III. Matériel et méthode

III.1. DESCRIPTION DE LA POPULATION

Nous avons réalisé l'étude d'une cohorte de patients atteints de SCA de type 1 et 3 à des stades déclarés de la maladie ayant consulté au sein de l'unité de neurogénétique du centre hospitalier Pellegrin de Bordeaux dans le cadre de la continuité des soins en hôpital de jour (suivi médical, psychologique et/ou orthophonique). Cette étude s'est déroulée entre février et avril 2022.

Les patients ayant pris part au protocole étaient tous majeurs, présentaient une SCA diagnostiquée et étaient francophones. Nous avons exclu les patients vus aux stades présymptomatiques.

Avant chaque passation, les patients étaient informés que ce projet rentrait dans le cadre d'un mémoire de fin d'études d'orthophonie. Leur accord était recueilli oralement.

III.2. POPULATION DE L'ETUDE

Nous avons reçu en tout quatre patients situés dans une tranche d'âge de 44 à 68 ans. Il y avait deux femmes et deux hommes de différents niveaux socio-culturels et de différents niveaux d'études.

Le recrutement des patients a été effectué en lien avec le suivi médical systématique.

Parmi les patients inclus, deux étaient pris en charge en orthophonie pour rééducation de la dysphagie et de la dysarthrie.

Tableau 4: Présentation de la population de l'étude

	PATIENT A	PATIENT B	PATIENT C	PATIENT D
ÂGE	52 ans	68 ans	59 ans	44 ans
SEXE	Femme	Homme	Femme	Homme
TYPE DE SCA	SCA 3	SCA 3	SCA 3	SCA 1
SCORE SARA	9/40	20,5/40	16,5/40	8,5/40

III.3. ORGANISATION DE L'ETUDE

Les patients recrutés étaient reçus au cours d'un unique rendez-vous de deux heures. Cette rencontre incluait une consultation médicale. S'ensuivait une évaluation des fonctions cognitives, langagières et communicationnelles menée par une étudiante en 5^{ème} année d'orthophonie dans le cadre d'un suivi pluridisciplinaire en hôpital de jour.

Les subtests proposés permettaient de récolter des données quantitatives exprimées sous forme de scores. Les résultats obtenus dans chaque épreuve étaient comparés à une norme étalonnée en fonction de l'âge et du niveau socio-culturel. Les scores étaient considérés comme pathologiques lorsqu'ils se situaient en deçà de -1,5 déviation standard (DS).

III.4. MATERIEL UTILISE ET PROCEDURE

Nous recueillons tout d'abord les données anamnestiques du patient dans son dossier médical hospitalier. Les données recueillies concernaient les éléments suivants :

- Nom et prénom,
- Âge,
- Niveau d'études et profession,
- Histoire de la maladie,
- Comorbidités.

Puis, nous passons à l'évaluation.

Nous avons choisi d'utiliser des tests provenant de batteries utilisées en orthophonie dans le cadre d'évaluations cognitives.

Les subtests utilisés sont synthétisés dans le tableau suivant :

Tableau 5: Ordre de passation et synthèse des fonctions évaluées

SUBTEST	FONCTIONS EVALUEES	INPUT	OUTPUT
Evocation lexicale libre (protocole MEC), sémantique, phonologique	Planification, inhibition, flexibilité, accès lexical, organisation lexicale	Auditif	Verbal
Dénomination (BECS)	Accès lexical	Visuel	Verbal
Définition de mots (TLE)	Système sémantique, syntaxe	Auditif	Verbal
Discours procédural (TLE)	Système sémantique, syntaxe, planification	Auditif	Verbal
Interprétation de métaphores (protocole MEC)	Compréhension de l'implicite, système sémantique	Auditif	Verbal
Interprétation d'actes de langage indirects (protocole MEC)	Compréhension de l'implicite (inférences), système sémantique	Auditif	Verbal

TOM-15	Théorie de l'esprit cognitive	Visuel	Verbal
Empans (WAIS IV)	Mémoire auditivo-verbale, mémoire de travail	Auditif	Verbal
RL-RI 16	Encodage, récupération et fixation en mémoire	Auditif et Visuel	Verbal
STROOP	Inhibition, attention, vitesse de traitement	Visuel	Verbal
Trail Making Test (TMT)	Flexibilité, attention, vitesse de traitement	Visuel	Manuel
Codes de Weschler	Flexibilité, attention, vitesse de traitement, visuo-spatial, mise à jour	Visuel	Manuel
Rappel du RL-RI 16	Récupération en mémoire	Visuel	Verbal

Il était aussi demandé au proche-aidant de répondre à l'inventaire du syndrome dysexécutif comportemental (ISDC) issu de la batterie du GREFEX.

III.4.1. Evaluation exécutive cognitive

Les fonctions exécutives ont été évaluées grâce à différents tests.

- Le test de Stroop (John Ridley Stroop, 1935) a permis d'évaluer les capacités d'inhibition du sujet ainsi que sa vitesse de traitement,
- La vitesse de traitement a également été évaluée grâce au Trail Making Test (TMT) (Ralph Reitan 1944) ainsi que la planification, l'attention et l'inhibition,
- Les codes de Weschler (David Weschler) ont permis eux aussi d'évaluer la vitesse de traitement mais aussi la mise à jour, l'attention ainsi que la flexibilité et l'inhibition,
- Les différentes épreuves de fluences (protocole MEC et Cardebat) ont permis de rendre compte des capacités langagières et exécutives sur le plan de la planification, de l'inhibition, de la flexibilité.

III.4.2. Evaluation exécutive comportementale

Selon la littérature, le GREFEX décrit le syndrome dysexécutif comme une atteinte des fonctions exécutives sur les plans cognitifs et comportementaux (Narme et al., 2021).

Afin d'évaluer le versant comportemental du syndrome dysexécutif, nous avons utilisé l'inventaire du syndrome dysexécutif (ISDC) présenté par le groupe de réflexion pour l'évaluation des fonctions exécutives (GREFEX). Cet inventaire a permis d'évaluer les secteurs caractéristiques d'un possible dysfonctionnement frontal ou sous-cortical frontal (Godefroy, 2008).

Les thèmes abordés étaient les suivants :

- Réduction des activités,

- Anticipation, organisation, initiation,
- Troubles émotionnels : désintérêt, euphorie, jovialité, irritabilité, agressivité,
- Hyperactivité, distractibilité, impulsivité,
- Persévérations et stéréotypies,
- Dépendance environnementale,
- Anosognosie, anosodiaphorie,
- Confabulations,
- Troubles des conduites sociales,
- Trouble des conduites sexuelles, sphinctériennes et alimentaires.

Les réponses permettaient de voir l'impact des troubles présentés par le patient sur la vie quotidienne. Etant donné la fréquence de l'anosognosie dans ce type de troubles, le questionnaire était adressé directement à l'aidant et de façon confidentielle. La personne répondant au questionnaire devait être fiable et le plus proche possible du patient dans la vie quotidienne. Les questions impliquaient d'abord une réponse dichotomique de type oui/non. Lorsque la réponse était « oui », le proche-aidant était invité à grader la réponse en fonction des éléments suivants :

SCORE	0	1	2	3	4	5
FREQUENCE		Rarement- moins d'une fois par semaine	Quelquefois- environ une fois par semaine	Fréquemment- plusieurs fois par semaines mais pas tous les jours	Très souvent, pratiquement tout le temps	
DEGRE DE GRAVITE		Léger- le comportement est perceptible mais a peu de conséquences dans la vie de tous les jours	Moyen- le comportement est manifeste et ne peut être surmonté que difficilement	Sévère- le comportement est pratiquement insensible à toute intervention		
CARACTERE EPROUVANT POUR L'ACCOMPAGNANT	Pas éprouvant du tout	Peu éprouvant	Légèrement éprouvant	Modérément éprouvant	Sévèrement éprouvant	Extrêmement éprouvant

Tableau 6: Gradation des réponses de l'Inventaire du Syndrome Dysexécutif Comportemental (ISDC)

III.4.3. Evaluation langagière

Le langage a été exploré sur deux plans différents.

- Le versant réceptif a été évalué grâce à deux épreuves du Protocole Montréal d'Évaluation de la Communication (MEC) (Joanette Yves, 2004). Nous avons utilisé les épreuves d'interprétation de métaphores et d'interprétation d'actes de langage indirect. Ces épreuves permettent d'évaluer le langage élaboré mais également certaines fonctions inhérentes à la communication telles que la pragmatique.

-Le versant expressif a été exploré grâce au Test de Langage Elaboré pour adultes (TLE) (Rousseaux et al., 2012). Nous avons sélectionné l'épreuve de « définition de mots » et de « discours procédural ». Nous avons ainsi pu rendre compte des compétences syntaxiques et d'organisation de la pensée et du lexique. Pour finir, l'accès au lexique a été évalué par l'épreuve de dénomination d'images de la Batterie d'Évaluation des Connaissances Sémantiques (BECS-GRECO, 2008).

III.4.4. Evaluation de la communication

Comme vu précédemment, l'aspect pragmatique de la communication, étroitement intriqué avec le langage élaboré, a été évalué par le Protocole Montréal d'Évaluation de la Communication (MEC) (Yves Joannette, 2004).

Nous avons également utilisé l'épreuve de fausses croyances de la batterie de *Cognitive Theory of Mind-15* (TOM-15) afin d'étudier la cognition sociale chez nos patients et plus particulièrement la théorie de l'esprit cognitive qui correspond à « la capacité à inférer des états mentaux à autrui, comme des croyances ou des intentions ». Dans ce test, sont évaluées la théorie de l'esprit cognitive de 1^{er} ordre, qui correspond aux « représentations que l'on se fait de l'état mental d'une personne en adoptant sa perspective. » ainsi que celle de 2^{ème} ordre qui se rapporte, quant à elle aux « représentations mentales qu'une personne a sur les représentations mentales d'une autre personne » (Duval et al., 2011).

Cette épreuve permet d'évaluer deux types de fonctions :

- Le décodage des états mentaux, c'est-à-dire la perception et l'identification d'informations sociales et d'indices présents dans l'environnement.
- Le raisonnement, c'est-à-dire l'analyse des connaissances concernant le protagoniste et ou les circonstances contextuelles permettant d'accéder à la compréhension.

L'épreuve de fausses croyances comporte quinze histoires, huit de premier ordre et sept de deuxième ordre. Le test est composé d'une tâche de fausses croyances et d'une tâche de compréhension qui utilisent les mêmes histoires mais des questions différentes, poussant le patient à se représenter la situation sous plusieurs points de vue (Desgranges et al., 2012).

III.4.5. Evaluation mnésique

Nous avons évalué diverses composantes de la mémoire lors de cette étude.

Tout d'abord, la mémoire de travail a été investiguée par la tâche d'empan issue de la batterie WAIS-IV (*Weschler Adult Intelligence Scale*). Cette épreuve permet d'évaluer la capacité de rétention en mémoire auditivo-verbale, ce que l'on appelle l'empan mnésique endroit. Selon Baddeley, cette fonction repose sur l'utilisation de la « boucle phonologique », l'une des composantes de la mémoire de travail. L'empan envers, quant à lui, repose sur « l'administrateur central », un autre sous-système de la mémoire de travail.

Enfin, nous avons évalué la mémoire épisodique par le test du RL-RI 16 développé par Van Linden et al. (2004). Ce test permet de rendre compte des différentes étapes de la mémorisation :

- L'encodage (identification et mise en mémoire d'un stimulus),
- La récupération (processus permettant d'extraire une information de la mémoire),
- La fixation du stockage en mémoire (consolidation de l'information).

III.5. Analyse des données

Nous avons évalué quatre patients différents ce qui nous permet ici de présenter les résultats sous forme d'étude de cas. Dans cette étude, les patients seront renommés A, B, C et D comme suit. Par souci de confidentialité, nous ne donnerons pas d'information supplémentaire permettant de tracer l'identité de ces patients. Cependant, nous pouvons affirmer que tous présentaient des troubles moteurs ainsi qu'une dysarthrie en lien avec leur SCA déclarée.

Nous effectuerons une analyse descriptive de tous les scores obtenus.

IV. Résultats

IV.1.1. Atteinte exécutive cognitive

Tableau 7: Résultats des épreuves évaluant les fonctions exécutives chez les patients A, B, C et D

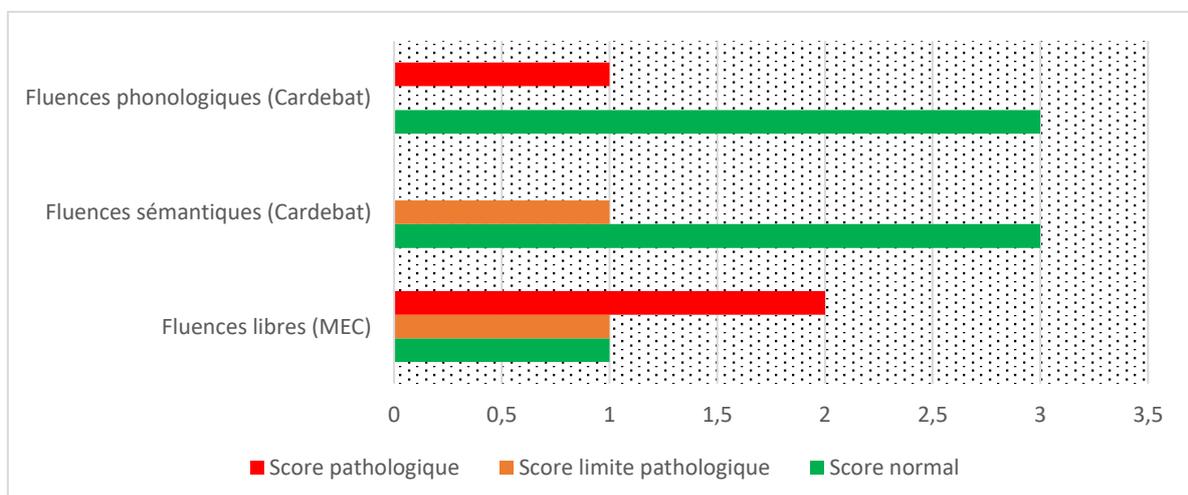
EPREUVES			Patient A	Patient B	Patient C	Patient D
Fluences	Libres (MEC) :		+0,89 ds	-2,12 ds	-1,1 ds	-2,29 ds
	Phonétiques (Cardebat) :		-0,27 ds	-1,44 ds	-0,71 ds	-0,15 ds
	Catégorielles (Cardebat) :		-0,15 ds	-0,37 ds	-1,92 ds	-0,19 ds
Stroop	Epreuve 1	Temps :	-1,69 ds	-4,83 ds	-0,69 ds	-8,6 ds
		Score :	Norme	Norme	Norme	Norme
	Epreuve 2	Temps :	-0,9 ds	-19,33 ds	-3,33ds	-2,83 ds
		Score :	-6,03 ds	-15,23 ds	-6,03 ds	Norme
	Epreuve 3	Temps :	-1,66 ds	-5,09 ds	-1,03 ds	-0,92 ds
		Score :	Norme	-2,43 ds	Norme	-2,44 ds
Trail Making Test	Partie A	Temps :	-1,22 ds	-0,61 ds	+ 0,21 ds	+ 0,7 ds
		Score :	-6,12 ds	-5,27 ds	-24,87 ds	-1,63 ds
	Partie B	Temps :	-3,31 ds	-0,29 ds	+0,08 ds	-3,95 ds
		Score :	-12,83 ds	-3,46 ds	-16,6 ds	-17,7 ds
Codes de Weschler			-0,33 ds	-2,43 ds	-0,94 ds	-0,05 ds

Légendes : vert = score normal, orange = limite du score pathologique, rouge= score pathologique.

Ce tableau met en exergue les scores obtenus lors des différentes épreuves évaluant les fonctions cognitives exécutives de nos quatre patients. Nous analyserons ces résultats épreuve par épreuve. Il est important de noter que parmi ces patients, deux nous ont fait part d'un manque du mot, d'une fatigabilité et d'une difficulté de stockage en mémoire à court terme. Un patient s'est aperçu de troubles attentionnels et d'une perte de la mémoire autobiographique.

Nous avons obtenu les résultats suivants lors des épreuves d'évocation lexicale libre.

Figure 3: Résultats des épreuves d'évocation lexicale pour les patients A, B, C et D



A travers cette épreuve, nous pouvons observer les éléments suivants.

Les performances sont en général moins bonnes en ce qui concerne l'évocation lexicale libre. Pour rappel, cette tâche met en jeu les processus langagiers d'accès et d'organisation lexicale mais également les processus exécutifs de planification, d'inhibition et de flexibilité. Seul un patient sur quatre a obtenu un score dans la moyenne à cette épreuve ce qui permet de conclure à une fragilité dans ces domaines pour les trois autres sujets.

L'évocation lexicale sous contrainte sémantique est la tâche la mieux réussie dans ce domaine, elle nécessite un bon accès lexical et une bonne catégorisation. Nous avons toutefois remarqué quelques persévérations lors de cette tâche.

L'évocation lexicale phonémique est également impactée chez un des patients. Cette évocation sous contrainte permet d'évaluer l'accès lexical et les capacités d'inhibition des patients.

Figure 4: Résultats du test de STROOP pour les patients A, B, C et D



Ce test permet d'évaluer la vitesse de traitement, l'attention soutenue, la flexibilité et l'inhibition.

Lors de la première phase de dénomination simple de couleurs, les patients obtiennent des scores dans la norme en ce qui concerne les erreurs non corrigées. En revanche, la majorité des patients a obtenu des scores chutés en ce qui concerne le temps de passation.

Lors de la seconde phase qui correspond à une épreuve de lecture, la grande majorité des patients a obtenu des scores déficitaires aussi bien en temps qu'au niveau des erreurs non corrigées.

La troisième épreuve, ou épreuve d'interférence laisse témoigner d'un score également déficitaire concernant le temps de passation et les erreurs non corrigées.

Le Trail Making Test a pour vocation d'évaluer la vitesse de traitement et la flexibilité mentale. Les résultats de la partie A de ce test nous dévoilent dans l'ensemble une bonne vitesse de traitement dans ce cadre défini mais un défaut de flexibilité pour tous les patients.

Nous observons dans la partie B des résultats chutés pour tous les patients en termes d'erreurs non corrigées. Seuls deux des quatre patients se situent dans la norme en ce qui concerne le temps.

L'intérêt des codes de Weschler ici était d'évaluer les capacités de mise à jour de nos patients. Un des patients a obtenu un score pathologique et un autre se trouve dans la limite de la pathologie, les deux autres se situent dans la norme.

IV.1.2. Atteinte exécutive comportementale

Tableau 8: Résultats de l'évaluation du syndrome dysexécutif comportemental des patients A, B, C et D selon l'ISDC (Godefroy, 2008)

RESULTATS :	SCORE GLOBAL :				INTERPRETATION QUANTITATIVE :			
PATIENTS :	A	B	C	D	A	B	C	D
DOMAINES EVALUES : Fonctions exécutives comportementales	ISDC (Score X Fréquence) Score minimum : 0 Score maximum : 12				Retentissement sur l'aidant : Score minimum : 0 Score maximum : 5			
Réduction des activités /12	2	8	8	0	0	4	2	0
Troubles d'anticipation – organisation- initiation /12	0	12	12	2	0	5	3	2
Désintérêt /12	0	6	0	1	0	5	0	1
Euphorie- jovialité /12	2	0	0	2	0	0	0	1
Irritabilité – agressivité /12	2	9	0	0	0	5	0	0
Hyperactivité – distractibilité- impulsivité /12	0	0	0	0	0	0	0	0
Persévération – stéréotypies /12	2	9	0	0	0	1	0	0
Dépendance environnementale /12	0	0	0	0	0	0	0	0
Anosognosie – anosodiaphorie /12	2	0	0	0	0	0	0	0
Confabulations /12	0	0	0	0	0	0	0	0
Troubles des conduites sociales /12	0	1	0	0	0	2	0	0
Troubles des conduites sexuelles – sphinctériennes- alimentaires /12	0	6	0	0	0	3	0	0

Au vu de ce tableau, nous observons que 9 domaines sur 12 sont mis en avant par les proches aidants avec un retentissement plus ou moins conséquent sur ces derniers. Ces résultats mettent en évidence un changement de comportement depuis le début d'apparition des symptômes.

Le premier domaine fortement impacté concerne la réduction des activités. En effet, trois patients sur quatre présenteraient des difficultés à initier de nouvelles activités ou à maintenir une occupation déjà amorcée. La répercussion sur l'aidant est variable sur cet item. Cependant, parmi l'échantillon, une épouse considère que la passivité objectivée du patient a un impact fort sur sa vie quotidienne (4/5).

Le second domaine évalué par l'ISDC se rapporte au fait d'anticiper une tâche, d'organiser des activités inhabituelles ou coutumières ou encore d'initier de nouvelles actions. Cela se rapporte sur le plan cognitif à la fonction de planification. Parmi les quatre patients, trois présentent des difficultés dans ce domaine et parmi eux, deux des patients présentent le score maximal à cet item. L'impact sur les aidants concernés est très marqué (allant jusqu'à 5/5 au niveau de la cotation).

Les trois éléments que nous allons expliciter en suivant concernent ce qui s'apparente aux « troubles comportementaux » selon l'ISDC. A ce sujet, deux des patients présentent un certain « désintérêt » au sujet des perspectives futures, des projets d'autrui, présentent moins d'entrain ou formulent moins de désir. Parmi les domaines étudiés, l'un concerne une attitude « euphorique ou joviale » plus que de normale. Deux des patients présentent un faible score (2) à cet item avec un faible impact sur l'aidant (1) ce qui ne fait pas de ce type de trouble l'élément le plus prégnant. La notion d'irritabilité et ou agressivité a été graduée plus sévèrement pour le patient B avec un impact révélateur sur son aidant. Ces trois sous-domaines s'apparentent aux troubles comportementaux frontaux typiques.

Un autre élément notable observé dans ce tableau concerne les persévérations et stéréotypies qui poussent le patient à effectuer des activités répétitives et routinières.

Un élément a été relevé chez le patient A au sujet de l'anosognosie ou anosodiaphorie et a été faiblement gradué. Ce dernier correspondait à l'item suivant : « Le patient a tendance à sous-estimer ses difficultés motrices ou sensorielles ».

Les troubles des conduites sociales sont également abordés par l'ISDC. Seul le patient B présente un score dans l'item « le patient a des difficultés pour respecter les règles de vie en société ». Ce dernier a été gradué à 1 avec un impact de 2/5 pour l'aidant. Nous associons ces troubles des conduites sociales à la pragmatique du langage.

Seul le patient B présente un trouble des conduites sexuelles gradé 6/12 et avec un impact supérieur à la moyenne sur l'aidant. Ce type de comportement est associé à une certaine désinhibition.

Pour finir, deux domaines n'ont été traités par aucun des aidants. Il s'agit des domaines « dépendance environnementale » et « confabulations ».

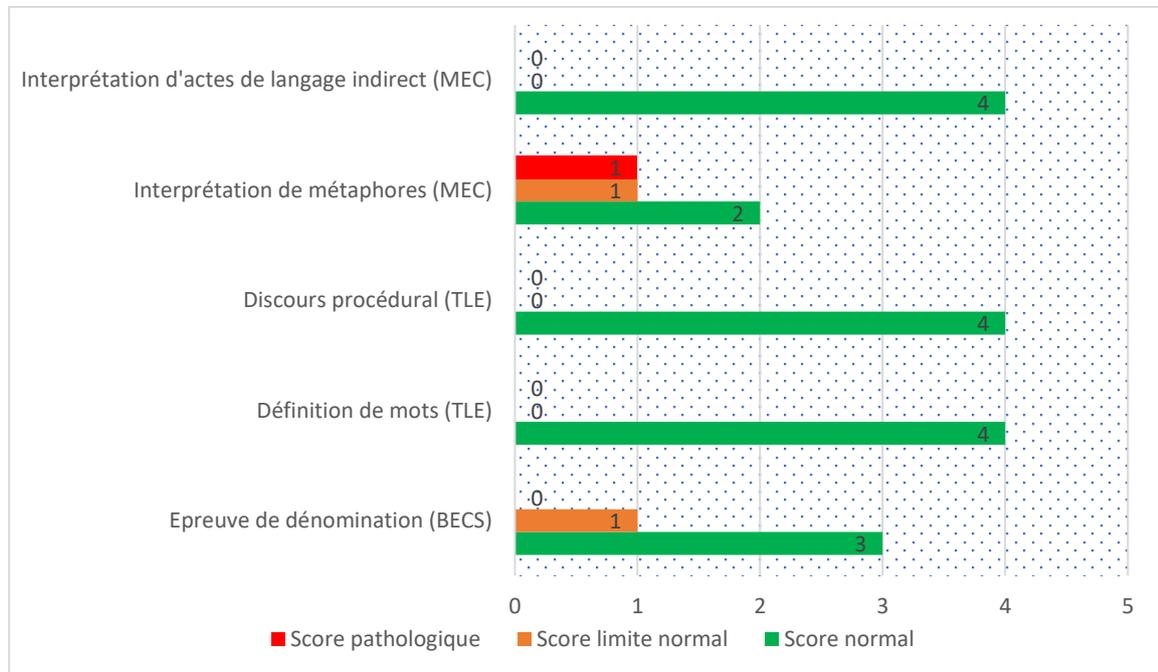
En globalité, les domaines impactés sont dans 70% des cas partagés entre au moins 2 patients ce qui permet de conclure à une certaine homogénéité des profils. Le profil du patient B se démarque néanmoins des trois autres car sept domaines sur douze sont impactés chez lui. Qui plus est les scores obtenus sont élevés.

Ces résultats permettent de rendre compte que tous les patients présentent au moins un trouble de type exécutif-comportemental présent dans le CCAS.

IV.1.3. Atteinte langagière

Figure 5: Résultats de l'évaluation langagière pour les patients A, B, C et D

Nota bene : Le tableau descriptif des résultats pour cette épreuve se trouve en annexe 6.



Nous avons trouvé des scores normaux chez trois des patients dans l'épreuve de dénomination de la BECS. Lors de l'analyse de ce test, nous avons pu relever des erreurs de type paraphrasie sémantique : « grappe de vigne » pour « grappe de raisin » par exemple. En conclusion, l'accès lexical est préservé pour 75% des patients malgré de nombreuses techniques d'approches chez deux des quatre patients.

L'épreuve de définition de mots du TLE a été réussie chez la totalité des patients. Il n'y a à priori pas d'atteinte de la production sémantique ou syntaxique dans notre échantillon.

Les quatre patients ont aussi obtenu des scores dans la norme lors de l'épreuve de discours procédural. Nous ne pouvons donc pas mettre en cause les processus de planification intriqués aux fonctions du langage pour cette épreuve.

Nous observons que sur les quatre patients évalués, deux obtiennent des scores chutés à l'épreuve d'interprétation de métaphores (MEC) dont un présentait un score pathologique. Les deux autres ont obtenu des scores dans la norme en rapport avec leur âge et leur niveau socio-culturel.

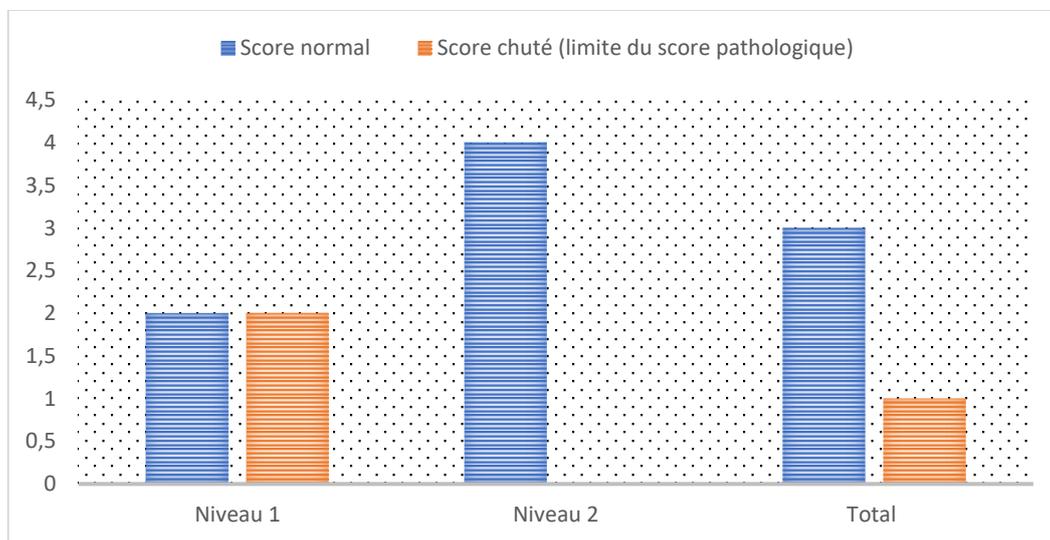
L'hypothèse d'une difficulté d'accès aux inférences, à l'implicite et ou à l'élaboration d'images mentales peut être soulevée.

Néanmoins, ces quatre patients se situent tous dans la norme en ce qui concerne l'épreuve d'interprétation d'actes de langage indirects (MEC) ce qui laisse penser une bonne compréhension des processus de langage implicite.

IV.1.4. Atteinte communicationnelle

Figure 6: Résultats de l'épreuve de fausses croyances (TOM-15) pour les patients A, B, C et D

Nota bene : Le tableau descriptif des résultats pour cette épreuve se trouve en annexe 7.



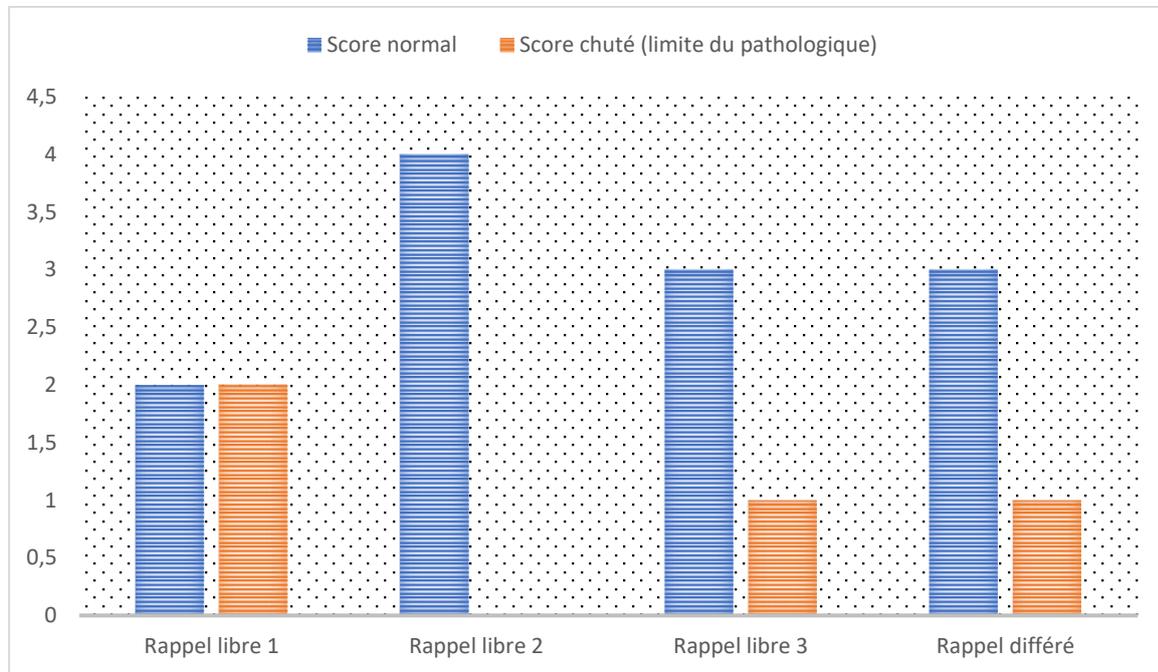
A travers cette épreuve de la TOM-15, la théorie de l'esprit cognitive était évaluée. On remarque que 50% des patients obtient un score déficitaire à l'épreuve de 1^{er} ordre. Parmi ce résultat, un des deux patients a ensuite réussi à normaliser son score avec l'épreuve de 2^{ème} ordre et l'épreuve de compréhension.

L'épreuve de fausses croyances de 2^{ème} ordre, mettant en jeu plus de compétences cognitives a cependant été réussie par 100% des sujets.

IV.1.5. Atteinte mnésique

Figure 7: Résultats des épreuves de rappel libre du RL-RI16 pour les patients A, B, C et D

Nota bene : Le tableau descriptif des résultats pour ces épreuves se trouve en annexe 8.



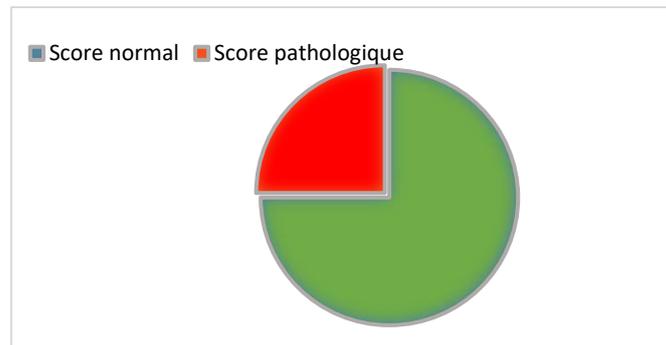
Les résultats obtenus pour cette épreuve évaluant la mémoire épisodique montrent une certaine hétérogénéité au niveau des scores obtenus.

Les épreuves de rappels libres permettent de rendre compte de l'encodage et de la récupération en mémoire épisodique.

En ce qui concerne les quatre patients, le rappel libre 2 est mieux réussi pour 100% des participants alors que les rappels 1 et 3 ne sont réussis que pour 1/2 des participants. Au sujet du rappel différé, trois patients se situent dans la zone normale contre un dans une zone à la limite du score pathologique. Lors de la passation de ce test, nous avons pu observer plusieurs types d'intrusions suivi d'auto-corrections (ex : varicelle » pour « rougeole », « tulipe » pour « jonquille ») ainsi que des persévérations qui n'ont pas été perceptibles dans le test.

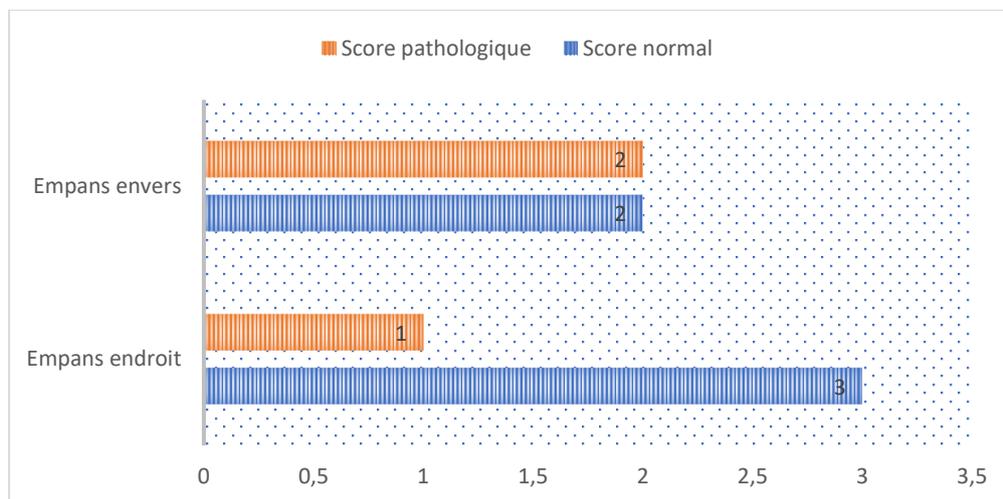
Les résultats inhérents aux rappels totaux, c'est-à-dire en prenant en compte la valeur de l'indiçage sont tous dans la norme (voir le tableau en annexe 8). L'indiçage a donc été bénéfique pour chacun de nos quatre patients. On peut donc conclure qu'aucun des patients ne présente de difficulté en ce qui concerne le stockage en mémoire épisodique. Cependant, les scores chutés sur les épreuves de rappel libre 1, 3 et sur le rappel différé accompagnés du fait que l'indiçage soit porteur nous permettent de conclure à des difficultés en ce qui concerne la récupération.

Figure 8: Résultats de l'épreuve de reconnaissance correcte du RL-RI16 pour les patients A, B, C et D



Un patient sur 4 n'obtient pas de score normal à l'épreuve de reconnaissance ce que l'on peut interpréter par une difficulté de récupération en mémoire épisodique.

Figure 9: Résultats des empan de la WAIS-IV pour les patients A, B, C et D

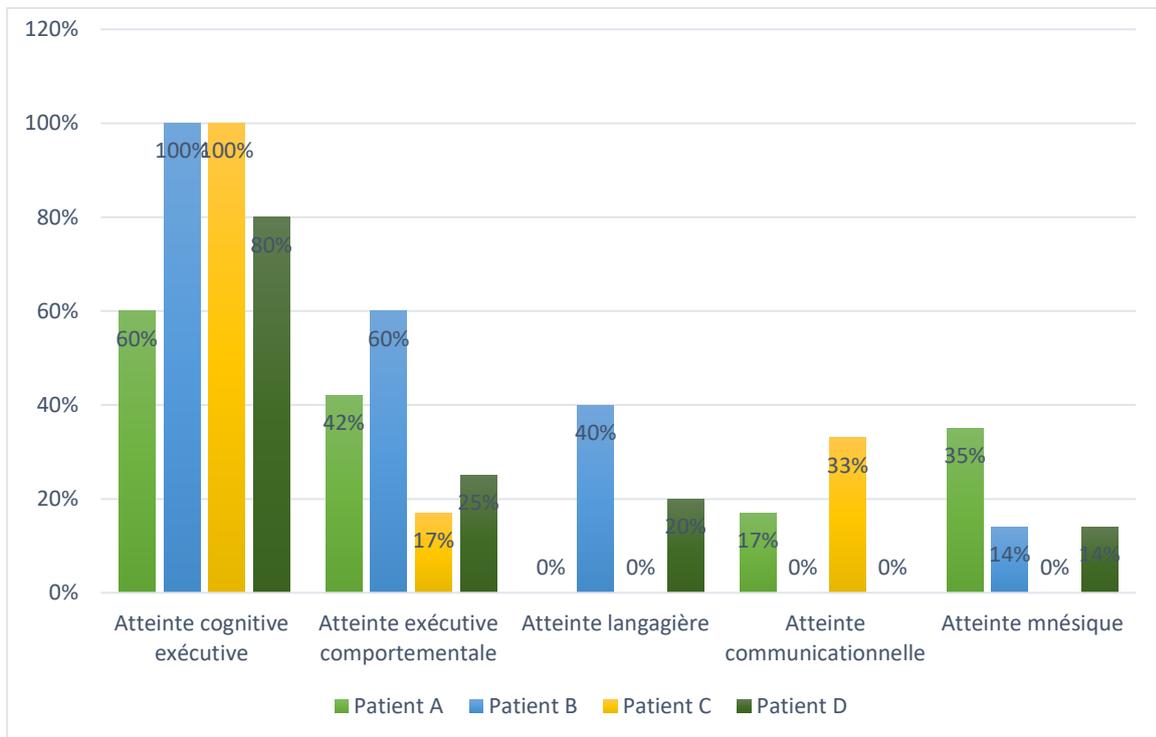


Cette épreuve évaluant les capacités en mémoire de travail nous permet d'objectiver un score déficitaire chez au moins deux des patients. Sur la tâche d'empan endroit qui implique uniquement la boucle auditivo-verbale, un des quatre patients se trouve en deçà de la moyenne attendue ce qui laisse témoigner d'une certaine fragilité.

La tâche d'empan envers implique quant à elle le fonctionnement de l'administrateur central et de la boucle phonologique de façon conjuguée (selon le modèle de Baddeley). Dans notre échantillon, on peut observer que deux de nos quatre patients présentent des scores déficitaires dans cette épreuve, ce qui nous permet de conclure sur une fragilité en mémoire de travail pour 50% de nos patients.

IV.2. Synthèse des résultats

Figure 10: Répartition des troubles pour chaque patient



L'échantillon étant inférieur à cinq sujets, nous ne pouvons pas effectuer de test statistique comparatif concernant les résultats obtenus.

En revanche, de façon descriptive, nous pouvons relever les éléments suivants :

- Les fonctions exécutives cognitives sont altérées chez nos quatre patients.
- La sphère exécutive comportementale est également impactée pour au moins deux des quatre patients.
- Les résultats concernant les capacités linguistiques, langagières et communicationnelles des quatre patients sont très hétérogènes.
- Les fonctions mnésiques sont altérées chez au moins trois des patients, sous une faible proportion mais mériteraient d'être investiguées de façon plus approfondie.

V. Discussion

Cette étude de cas s'inscrit dans une dynamique d'étude préliminaire qui nous a permis de tester la faisabilité de cette démarche scientifique. Ce projet vise à mieux évaluer le CCAS décrit par Schmahmann ce qui permettrait de mieux appréhender les sphères impactées par les troubles cognitifs associés à des lésions cérébro-cérébelleuses. Notre première hypothèse prévoyait une atteinte des fonctions exécutives cognitives et comportementales chez les patients atteints de SCA 1, SCA 2 et SCA 3 à des stades déclarés de la maladie. Notre hypothèse secondaire avait pour objectif de démontrer un impact communicationnel objectivable de ces troubles cognitifs exécutifs. Afin de vérifier ces hypothèses, nous avons établi une batterie de tests visant à comparer les résultats obtenus chez ces patients dans les domaines impliquant des compétences langagières et cognitives.

V.1. Interprétation des résultats

Au vu des résultats obtenus, nous trouvons pertinent d'interpréter ces derniers en dissociant les épreuves car elles ne permettaient pas toutes d'évaluer les mêmes fonctions cognitives. A notre sens, il est important de mesurer la véracité de nos propos car plusieurs biais en ce qui concerne les conditions d'évaluation peuvent avoir eu un impact sur les résultats.

L'épreuve d'évocation lexicale libre a été en moyenne moins bien réussie que les autres types de fluences. Cette dernière est intéressante sur le plan clinique car elle permet d'étudier l'accès à la catégorie du patient mais aussi sa facilité à en changer, ce qui relève du domaine de la flexibilité. La mémoire à court terme entre en jeu car le patient doit se souvenir des noms déjà cités pour éviter les persévérations. La personne évaluée doit également faire preuve d'inhibition car avant de démarrer l'exercice, le testeur lui impose les contraintes suivantes : « pas de mots de la même famille (pour les fluences sémantiques et phonologiques), pas de noms propres, pas de nombres ». Le caractère déficitaire des résultats à cette épreuve était celui attendu.

Le test de STROOP permet quant à lui d'évaluer la vitesse de traitement, l'attention soutenue ainsi que l'inhibition. Pour rappel, l'épreuve de dénomination a été réussie en termes d'erreurs non corrigées et ce, au détriment d'un temps chuté. On peut en conclure un déficit de vitesse de traitement. Seulement, nous pouvons nuancer notre propos en prenant en compte la dysarthrie qui engendre un ralentissement de production de parole. La seconde épreuve du test de STROOP évalue le maintien de l'attention sur une tâche de lecture. Là encore, nous avons pu observer un déficit de vitesse de traitement en lien avec un ratio d'erreurs corrigées et non corrigées supérieur à la norme attendue en fonction de l'âge et du NSC. Ces résultats nous poussent à interpréter cela comme une marque d'impulsivité et donc un déficit d'inhibition. La dernière épreuve du test de STROOP est un

test d'interférence. Le maintien de l'attention a un rôle prépondérant. La plupart des patients ont obtenu des scores déficitaires aussi bien au niveau du temps de passation qu'en termes d'erreurs non corrigées. Cela prouve que le contrôle attentionnel est très coûteux pour nos quatre patients atteints de SCA 1 et 3.

Le Trail Making Test mettait lui aussi en jeu l'attention soutenue et la vitesse de traitement mais aussi la flexibilité et les stratégies de balayage visuel liées à de l'anticipation. C'est également un test permettant d'évaluer la flexibilité dite « réactive » pour la partie A et « conceptuelle » pour la partie B. Pour la partie A, les patients ont tous obtenu des scores dans la moyenne en ce qui concerne le temps, ce qui veut dire que les perturbations motrices n'influent pas sur le temps de passation de l'épreuve. De plus les scores sont chutés pour les patients dès la première épreuve. Nous pouvons mettre en cause un déficit attentionnel, un défaut de flexibilité/ inhibition mais encore un déficit de la poursuite oculaire causé par une diplopie chez les patients SCA 1 et 3.

Les empan de Weschler, quant à eux, permettaient de rendre compte du maintien en mémoire à court terme des codes et de la mise à jour de l'information en plus des fonctions précitées. Nous savons que ce test est utilisé auprès des patients atteints de la maladie de Huntington. Néanmoins, nous nous demandons s'ils sont très pertinents chez les patients atteints de SCA à des stades déclarés car les mouvements atypiques des patients et les cases très petites du test empêchent le geste graphique précis.

Sur le plan comportemental, l'ISDC rempli par le proche-aidant nous a permis d'identifier plusieurs domaines affectés. Notamment :

- Une réduction des activités,
- Des difficultés d'anticipation,
- Des troubles comportementaux,
- Des persévérations ou des stéréotypies,
- Une anosognosie,
- Un trouble des conduites sexuelles ou sociales.

Les éléments précités se rapportent beaucoup aux troubles frontaux décrits dans la littérature chez les patients cérébrolésés. (Elodie Kieffer, 2011) Nous pouvons en effet rapprocher la réduction des activités à un défaut d'initiation, les difficultés d'anticipation à un défaut de la planification, les troubles comportementaux sexuels ou sociaux à une désinhibition et considérer l'anosognosie dans ce sens. Il est intéressant ici de faire un lien avec les études de Randy L. Buckner (2013) qui a démontré l'importance des liaisons entre cervelet et cortex pré-frontal sur le plan exécutif.

Grâce aux résultats obtenus précédemment, nous pouvons dégager les conclusions suivantes :

- Les quatre patients inclus présentent des troubles cognitifs exécutifs.

- Tous les patients participant à cette étude présentent une atteinte exécutive comportementale légère à modérée associée à un déficit exécutif.

Nous pouvons donc suggérer une relation entre le CCAS (Schmahmann, 2010) et le syndrome dysexécutif que nous observons chez nos quatre patients. **Notre première hypothèse est donc validée**, des troubles exécutifs comportementaux et cognitifs sont bien présents chez notre échantillon de patients.

Un élément que nous voulons particulièrement soulever est le fait que nos quatre patients présentent des profils plutôt homogènes sur l'ensemble des tests. C'est-à-dire que lorsqu'il y a une atteinte d'une fonction en particulier, cette dernière sera valable pour tous les patients. Idem lorsque l'atteinte sera minime chez un patient, elle le sera également chez les trois autres.

De plus, il semblerait que le degré d'atteinte du CCAS soit corrélé au score SARA. En effet, le patient B obtient le syndrome dysexécutif cognitif et comportemental le plus marqué de notre échantillon. Or, lors de notre inclusion et de notre anamnèse nous avons relevé le fait qu'il était le plus âgé et présentait le score le plus élevé à la SARA de nos quatre sujets.

Lors de l'anamnèse, les quatre patients nous ont fait part d'une anomie. C'est pourquoi, il nous a paru intéressant d'aller investiguer cette sphère de la cognition. En ce qui concerne l'accès au lexique, nous avons utilisé l'épreuve de dénomination de la batterie d'évaluation BECS-GRECO. Les quatre patients ont obtenu des scores dans la norme. Nous nous permettons de remettre en question la sensibilité de ce test au vu du niveau antérieur de ces patients. De plus, tous les mots appartenaient à une catégorie sémantique d'objets « concrets » et de forte incidence ce qui n'évalue pas finement la capacité d'accès au lexique.

Afin d'évaluer le langage élaboré de nos quatre patients, nous avons fait passer les épreuves de « définitions de mots » et de « discours procédural » issues de la batterie du TLE. Le but de ces épreuves était de voir si les composantes exécutives sous-jacentes étaient impactées chez les patients atteints d'ataxie spinocérébelleuse. Il semblerait que la fonction de planification entre en jeu pour ces tâches, notamment lors de l'épreuve de discours procédural. Les résultats obtenus ne nous permettent pas de conclure quant à un déficit de la planification puisque chaque patient a obtenu un score dans la norme attendue à ce test.

L'évaluation de la communication faisait partie intégrante de notre sujet de mémoire. Ainsi, nous avons évalué l'accès aux inférences et à la compréhension de métaphores grâce au protocole MEC.

Préalablement, nous avons vu que la pragmatique recrutait des fonctions cognitives fines et nécessitait des ressources attentionnelles. Ces épreuves permettaient de savoir si le traitement verbal de nos patients était suffisant pour accéder à l'implicite. Dans l'ensemble, l'interprétation de métaphores était moins réussie que celle d'actes de langage indirect. Nous pouvons déduire de cela que nos quatre patients présentent plus de difficultés d'abstraction de pensée que de compréhension de l'implicite. Cependant, au vu des données recueillies, nous ne pouvons pas conclure quant à un trouble univoque en ce qui concerne cet aspect de la communication.

Comme vu dans notre partie théorique, nous considérons la cognition sociale comme élément de la communication. La théorie de l'esprit chez l'adulte a donné lieu, au cours de ces dernières années, à beaucoup de travaux de recherches et a été beaucoup investiguée notamment chez des patients atteints de la maladie d'Alzheimer ou de Parkinson. Il est décrit dans la littérature que, sur le plan clinique, de nombreux patients cérébro-lésés présentent un déficit combiné des fonctions exécutives et de la TOM. De plus, d'autres travaux chez le sujet sain permettent de conclure quant à l'existence d'une relation significative entre les fonctions exécutives et la TOM. (Duval et al., 2011). Dans notre étude, seul un patient sur quatre a obtenu un score diminué sur la totalité du test. De plus, les scores obtenus étaient en moyenne plus réussis sur l'épreuve de niveau 1 que celle de niveau 2 : cela va à l'encontre des données corroborées par la littérature. En effet, l'épreuve de niveau 1 est censée être plus facile d'accès que sur celle de niveau 2 et est en général mieux réussie et ce, même chez les patients atteints de pathologies neurodégénératives. Nous pouvons néanmoins soulever l'interrogation d'un temps d'adaptation au format de l'épreuve ce qui mettrait en cause encore une fois la flexibilité. Nous faisons passer cette épreuve à mi-temps du rendez-vous, c'est-à-dire juste avant la pause. Nous pouvons donc émettre l'hypothèse que le biais de fatigabilité avait peut-être un impact sur cette épreuve.

Ces résultats n'ont pas permis de mettre en lumière **notre seconde hypothèse** concernant un éventuel impact du CCAS sur la communication. Cette dernière **se trouve donc invalidée** sous réserve toujours d'un échantillon de patients plus conséquent permettant d'arriver à des conclusions plus fiables.

Pour finir, nous avons également évalué la mémoire de ces quatre patients. Lors de l'entretien, deux des quatre patients nous ont fait part d'une plainte mnésique. En premier lieu, nous avons décidé de faire passer le test du RL-RI 16. Après analyse des résultats, nous avons conclu que les patients ne présentaient pas de trouble de l'encodage en mémoire. Les difficultés concernaient plutôt la partie « rappel libre » du test ce qui laisse témoigner d'un trouble de la récupération. En outre, seul un

patient sur quatre a obtenu un score chuté lors de l'épreuve de reconnaissance qui évalue la capacité de stockage en mémoire à long terme. En effet, les mots étaient correctement stockés mais les patients s'appuyaient beaucoup sur l'indiçage, ce qui laissait témoigner de difficultés de récupération qui sont souvent présentes lorsque l'atteinte est exécutive.

Enfin, l'épreuve des empans de la WAIS-IV laissait paraître un trouble de la mémoire de travail chez un des quatre patients (déficit de la boucle auditivo-verbale et de l'administrateur central) ainsi qu'un léger déficit de la boucle auditivo-verbale chez un autre patient qui présentait également des fragilités lors de l'épreuve du RL-RI 16. En conclusion deux des quatre patients présentent des troubles mnésiques. Les mémoires épisodiques et de travail étant étroitement intriquée avec les fonctions exécutives, nous nous demandons si cette atteinte n'aurait pas un lien avec le CCAS.

V.2. Limites de l'étude

Le nombre annoncé de participants à l'étude était initialement de quinze mais ce nombre n'a pas pu être respecté en raison des contraintes réglementaires et de temps. La première limite de cette étude concerne donc l'effectif trop réduit de la cohorte qui ne permet pas d'effectuer des tests statistiques permettant d'aboutir à des conclusions fines.

De plus, le faible échantillon ne nous a pas permis de tester un patient représentant de chaque type de SCA décrits dans notre contexte théorique. Parmi les quatre patients évalués, un était atteint de SCA 1 et trois de SCA 3.

Nous regrettons également que les contraintes d'anonymisation des patients ne nous aient pas permises d'exploiter au mieux tous les résultats.

Lors de leur inclusion, les patients nous ont fait part d'une plainte d'accès au lexique exprimée par un manque du mot. Cette dernière n'a pas pu véritablement être objectivée. Nous nous permettons de mettre en cause le manque de sensibilité de certains tests, notamment l'épreuve de dénomination de la BECS qui ne permet d'évaluer que des mots concrets.

Il est également possible que les comportements décrits par les proches-aidants comme « inadaptés socialement » aient été empreint de subjectivité, c'est pourquoi, ils n'ont pas pu être mis en exergue par la TOM-15.

En ce qui concerne l'ISDC, il est important de nuancer certains résultats qui pourraient s'apparenter à des troubles thymiques.

Nous nous devons également de rendre compte du fait que les épreuves ne ciblent jamais une seule fonction cognitive en particulier. En effet, plusieurs composantes sont simultanément intriquées ce qui rend difficile l'analyse du processus réellement atteint.

Les patients fréquentant l'unité de neurogénétique présentent des pathologies lourdes. La plupart du temps souffrent de comorbidités ou de troubles associés rendant certains résultats de tests non fiables. En effet, certains présentaient une mauvaise perception visuelle ou des tremblements ne permettant pas de répondre correctement à certaines épreuves.

Nous ne pouvons pas non plus exclure de potentiels troubles infracliniques préexistants comme des déficits attentionnels non diagnostiqués avant le début de l'apparition des symptômes de la SCA.

Un dernier élément notoire à prendre en compte concerne le biais de fatigabilité de ces patients qui est très difficilement quantifiable mais qui a un impact non négligeable sur les performances des patients lors du bilan. C'est pourquoi, nous remettons en considération la durée de passation des bilans de deux heures qui semble trop longue. En outre, il n'est pas impossible qu'une fatigue physique, liée au déplacement du domicile jusqu'à l'unité de neurogénétique et qu'une fatigue cognitive accentuée par les tests aient pu influencer les résultats du bilan orthophonique.

V.3. Perspectives

Comme dit précédemment et par contraintes, nous n'avons pas pu atteindre l'effectif initialement prévu. Une étude similaire portant sur un effectif plus important semblerait adaptée et pertinente afin de mieux comprendre les troubles liés au CCAS. De plus, une étude plus conséquente nous permettrait de tirer des conclusions plus fines et de dégager un plan d'adressage plus précis pour nos collègues orthophonistes susceptibles d'accueillir des patients atteints de SCA. Cette étude pourrait comparer un groupe témoin ainsi qu'une cohorte homogène des patients en ce qui concerne l'âge et le degré d'atteinte évalué par la SARA.

Dans le cas d'une poursuite de l'étude, il serait également intéressant d'utiliser des statistiques afin de savoir si le score de sévérité de l'ataxie, évalué avec la SARA, est effectivement corrélé à la sévérité du syndrome cognitif affectif cérébelleux afin d'aller dans le sens de l'étude de (Rodríguez-Labrada et al., 2021).

Certaines épreuves n'étaient pas adaptées aux difficultés des patients et comportaient trop de biais. S'il devait y avoir une suite à cette étude, nous favoriserions le SDMT oral plutôt que les codes de Weschler. De plus, il serait préférable de revoir les épreuves proposées dans le protocole MEC car on y trouve beaucoup de ressemblances. Il aurait aussi été pertinent d'investiguer d'autres aspects des

fonctions exécutives, à l'aide du test PASAT notamment qui permet de rendre compte des capacités de mise à jour.

Il était intéressant de proposer un long temps de passation pour étudier qualitativement la fatigabilité des patients. Cependant, ce type d'évaluation est peu écologique et non représentative de la réalité en vie quotidienne. Il serait pertinent de raccourcir ce temps de passation en proposant des tests plus adaptés. L'idéal serait que le CCAS-S dont nous parlions dans la partie théorique soit traduit en français et utilisé lors de l'inclusion des patients et de façon systématique à chaque visite. Cela permettrait, à terme, une meilleure efficacité de la prise en charge.

Notre travail ouvre le champ des possibles sur d'autres recherches toutes plus intéressantes les unes que les autres. De plus, les tests utilisés au cours de ce mémoire étant fréquemment utilisés par les orthophonistes, nous pourrions assurer sans souci une reproductibilité de cette étude.

Il serait intéressant d'aller investiguer les patients SCA en stade présymptomatique pour voir si l'atteinte des fonctions exécutives ne serait pas présente avant le début d'apparition des symptômes.

Nous nous questionnons également sur la présence d'un CCAS dans d'autres pathologies apparentées avec des atteintes cérébelleuses similaires dans les paraplégies spastiques héréditaires de type complexe par exemple.

VI. Conclusion

Ce travail de recherche avait pour objectif de participer à l'étude des troubles cognitifs liés à une lésion des circuits cérébro-cérébelleux. Notre étude s'intéressait plus précisément au syndrome dysexécutif cognitif et comportemental décrit par Jérémy Schmahmann lors de sa découverte du *cognitive affective cerebellar syndrom (CCAS)*. Nous cherchions tout d'abord à objectiver la présence des troubles décrits dans la littérature chez des patients symptomatiques atteints d'ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes de type SCA 1, 2 et 3. Ensuite, nous avons cherché à rendre compte de l'atteinte sur le langage, la communication et la cognition sociale que pouvait avoir ce type de troubles cognitifs.

L'étude effectuée dans le cadre de ce mémoire met en évidence une altération des fonctions exécutives, soulève une interrogation au sujet des compétences mnésiques et interpelle quant à une atteinte exécutive comportementale. Cette conclusion se base sur le fait que nous avons obtenu des profils homogènes pour ce type de patients. Dans ce contexte, nous nous permettons de valider notre hypothèse principale.

En revanche, l'absence de résultats probants concernant les compétences langagières, de communication et de cognition sociale ne nous permet pas de conclure d'un déficit impactant cette sphère de la cognition et ce, malgré une plainte exprimée chez les patients.

Pour finir, ce mémoire m'aura permis de gagner en autonomie dans cette profession qui sera bientôt la mienne. De rencontrer des personnes volontaires et résilientes. Et surtout, cette recherche m'a permis de prendre conscience que le travail orthophonique ne doit en aucun cas se cantonner seulement aux troubles visibles.

Si je devais définir un intérêt premier à ce travail, ce serait qu'il contribue à l'apport de connaissances sur cette pathologie que l'on rencontre encore trop peu dans nos cabinets libéraux. Ensemble nous pouvons apporter des clefs pour permettre un meilleur accès au soin à ces patients.

VII. Bibliographie

A :

Ahmadian, N., van Baarsen, K., van Zandvoort, M., & Robe, P. A. (2019). The Cerebellar Cognitive Affective Syndrome-a Meta-analysis. *Cerebellum (London, England)*, 18(5), 941-950. <https://doi.org/10.1007/s12311-019-01060-2>

Alexis Brice, Alexandra Durr, Giovanni Stevannin. (2014). 3 NOUVELLES AVANCÉES SUR LES ATAXIES SPINOCEREBELLEUSES. *Institut du Cerveau*. <https://institutducerveau-icm.org/fr/actualite/3-nouvelles-avancees-sur-les-ataxies-spinocerebelleuses/>

C:

Chevignard, M., Taillefer, C., Picq, C., Poncet, F., & Pradat-Diehl, P. (2006). Évaluation du syndrome dysexécutif en vie quotidienne. In *Évaluation des troubles neuropsychologiques en vie quotidienne* (p. 47-65). Springer-Verlag. https://doi.org/10.1007/2-287-34365-2_6

Collège des enseignants en Neurologie. (2016). *Syndrome cérébelleux*. Collège des Enseignants de Neurologie. <https://www.cen-neurologie.fr/fr/premier-cycle/s%C3%A9miologie-analytique/syndrome-myogène-myopathique/syndrome-myog%C3%A8ne-myopathique-3>

D:

Desgranges, B., Laisney, M., Bon, L., Duval, C., Mondou, A., Bejanin, A., Fliss, R., Beaunieux, H., Eustache, F., & Muckle, G. (2012). TOM-15 : A false-belief task to assess cognitive theory of mind. *Revue de neuropsychologie*, 4(3), 216-220.

Dictionnaire d'orthophonie. (2011). l'Ortho-éd.

Duval, C., Piolino, P., Bejanin, A., Laisney, M., Eustache, F., & Desgranges, B. (2011). Theory of mind : Concepts, assessment and age effects. *Revue de neuropsychologie*, 3(1), 41-51.

E:

Elodie Kieffer. (2011). *COMMUNICATION ET MÉMOIRE DE TRAVAIL CHEZ LE PATIENT CÉRÉBRO-LÉSÉ : Évaluation du discours procédural*. <file:///C:/Users/charl/OneDrive/Bureau/UE%207.5->

%20M%C3%A9moire/Communication_et_memoire_de_travail_chez_le_patient_cerebrolese
_2011_KIEFFER_EMILIE.pdf

F:

Fauré, L. (2009). *Fiche actes de langage*. 1.

Funalot, B., & Lamy, C. (2004). Ataxies et paraplégies spastiques héréditaires. *EMC - Neurologie*, 1(2), 193-208. <https://doi.org/10.1016/j.emcn.2003.12.002>

G:

Garnier et Delamare, B. (2012). *Dictionnaire illustré des termes de médecine—29ème édition*. http://www.remede.org/librairie-medicale/livre_6208_255.html

Giocondo, F., & Curcio, G. (2018). Spinocerebellar ataxia : A critical review of cognitive and socio-cognitive deficits. *International Journal of Neuroscience*, 128(2), 182-191. <https://doi.org/10.1080/00207454.2017.1377198>

Godefroy, O. (2008). *Fonctions exécutives et pathologies neurologiques et psychiatriques : Évaluation en pratique clinique*. Solal.

H:

Heidelberg, D., Ronsin, S., Bonneville, F., Hannoun, S., Tilikete, C., & Cotton, F. (2018). Principales ataxies cérébelleuses neurodégénératives héréditaires, comment les reconnaître en IRM ? *Journal of Neuroradiology*, 45(2), 93. <https://doi.org/10.1016/j.neurad.2018.01.015>

Hoche, F., Guell, X., Vangel, M. G., Sherman, J. C., & Schmahmann, J. D. (2018). The cerebellar cognitive affective/Schmahmann syndrome scale. *Brain*, 141(1), 248-270. <https://doi.org/10.1093/brain/awx317>

Hubert Boeuf. (2011). *Prise en charge des ataxies spino-cérébelleuses*. https://www.csc.asso.fr/imgart/00060/20130802225414_4_LivretCSC_lesRecherches_avril2011.pdf

J:

Jean Massion. (2022). *CERVELET*. Encyclopædia Universalis. <http://www.universalis-edu.com.docelec.u-bordeaux.fr/encyclopedie/cervelet/>

L:

Lindsay, E., & Storey, E. (2017). Cognitive Changes in the Spinocerebellar Ataxias Due to Expanded Polyglutamine Tracts: A Survey of the Literature. *Brain Sciences*, 7(7). <https://doi.org/10.3390/brainsci7070083>

Lucas Pignon, Delubac Delphine. (2020). *Kinésithérapie dans l'ataxie cérébelleuse : De la physiopathologie à la rééducation- Elsevier Enhanced Reader*. <https://doi.org/10.1016/j.kine.2020.12.009>

M:

McFarland, D. H. (2020). *L'anatomie en orthophonie : Parole, déglutition et audition* (4e éd.). Elsevier-Masson.

Merck Sharp & Dohme Corp. (2022). *Troubles de la coordination—Troubles du cerveau, de la moelle épinière et des nerfs*. Manuels MSD pour le grand public. <https://www.msmanuals.com/fr/accueil/troubles-du-cerveau,-de-la-moelle-%C3%A9pini%C3%A8re-et-des-nerfs/troubles-du-mouvement/troubles-de-la-coordination>

Michel Delsey. (2016, juin 15). Les ataxies cérébelleuses dominantes. *ataxie*. <https://ataxiecom.wordpress.com/2016/06/15/les-ataxies-cerebelleuses-dominantes/>

N:

Narme, P., Roussel, M., Krystkowiak, P., & Godefroy, O. (2021). *Chapitre 16. Évaluation des troubles exécutifs et/ou comportementaux dans le cadre d'une pathologie neurodégénérative*. Dunod. <https://www-cairn-info.docelec.u-bordeaux.fr/20-cas-cliniques-en-neuropsychologie--9782100819324-page-317.htm>

Netter, F. H. (2011). *Atlas d'anatomie humaine* (5ème édition). Elsevier-Masson.
<file:///C:/Users/charl/OneDrive/Documents/Atlas%20d'anatomie%20humaine.pdf>

P:

Paquier, P. (2017). Le cervelet : De la parole au langage. *Revue Neurologique*, 173, S184.
<https://doi.org/10.1016/j.neurol.2017.01.357>

Pastena, A. D., Schiaratura, L. T., & Askevis-Leherpeux, F. (2015). Joindre le geste à la parole : Les liens entre la parole et les gestes co-verbaux. *L'Année psychologique*, 115(3), 463-493.

R:

R. Seizeur. (2013). *Le Cervelet Anatomie morphologique et fonctionnelle*.

Rabinovici, G. D., Stephens, M. L., & Possin, K. L. (2015). Executive dysfunction. *Continuum (Minneapolis, Minn.)*, 21(3 Behavioral Neurology and Neuropsychiatry), 646-659.
<https://doi.org/10.1212/01.CON.0000466658.05156.54>

Randy L. Buckner. (2013). *The Cerebellum and Cognitive Function : 25 Years of Insight from Anatomy and Neuroimaging*. <https://doi.org/10.1016/j.neuron.2013.10.044>

Renaud, M. (2017). *Ataxies cérébelleuses héréditaires : Identification de gènes responsables, description clinique et stratégie diagnostique*.

Rodríguez-Labrada, R., Batista-Izquierdo, A., González-Melix, Z., Reynado-Cejas, L., Vázquez-Mojena, Y., Sanz, Y. A., Canales-Ochoa, N., González-Zaldívar, Y., Dogan, I., Reetz, K., & Velázquez-Pérez, L. (2021). Cognitive Decline Is Closely Associated with Ataxia Severity in Spinocerebellar Ataxia Type 2: A Validation Study of the Schmahmann Syndrome Scale. *The Cerebellum*.
<https://doi.org/10.1007/s12311-021-01305-z>

Rousseaux, M., Cas, P. D., Gossery, S., & Jaman, C. (2012). Le langage élaboré chez les patients AVC. *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine*, 55, e185.
<https://doi.org/10.1016/j.rehab.2012.07.473>

S:

- Schalling, E., & Hartelius, L. (2004). Acoustic analysis of speech tasks performed by three individuals with spinocerebellar ataxia. *Folia Phoniatrica et Logopaedica: Official Organ of the International Association of Logopedics and Phoniatrics (IALP)*, 56(6), 367-380. <https://doi.org/10.1159/000081084>
- Schmahmann, J. D. (2010). The Role of the Cerebellum in Cognition and Emotion : Personal Reflections Since 1982 on the Dysmetria of Thought Hypothesis, and Its Historical Evolution from Theory to Therapy. *Neuropsychology Review*, 20(3), 236-260. <https://doi.org/10.1007/s11065-010-9142-x>
- Schmahmann, J. D. (2019). The cerebellum and cognition. *Neuroscience Letters*, 688, 62-75. <https://doi.org/10.1016/j.neulet.2018.07.005>
- Schmahmann, J. D., & Sherman, J. C. (1998). *The cerebellar cognitive affective syndrome*. 19.
- Schmitz-Hübsch et al. (2006). *Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA)*. Physiopedia. [https://www.physio-pedia.com/Scale_for_the_Assessment_and_Rating_of_Ataxia_\(SARA\)](https://www.physio-pedia.com/Scale_for_the_Assessment_and_Rating_of_Ataxia_(SARA))
- Serfati, O. (2014). L'Association Handicap Invisible : Du médico-légal au médico-social. *Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 34(3), 88-90. <https://doi.org/10.1016/j.jrm.2014.06.004>
- Stoodley, C. J., Valera, E. M., & Schmahmann, J. D. (2012). Functional topography of the cerebellum for motor and cognitive tasks : An fMRI study. *NeuroImage*, 59(2), 1560-1570. <https://doi.org/10.1016/j.neuroimage.2011.08.065>
- Stoodley, Schmahmann. (2012). *Le cervelet et le langage : Témoignages de patients atteints de dégénérescence cérébelleuse | Lecteur amélioré Elsevier*. <https://doi.org/10.1016/j.bandl.2009.07.006>
- Strick, P. L., Dum, R. P., & Fiez, J. A. (2009). Cerebellum and Nonmotor Function. *Annual Review of Neuroscience*, 32(1), 413-434. <https://doi.org/10.1146/annurev.neuro.31.060407.125606>

Susan L. Perlman. (2019). *Evaluation and Management of Ataxic Disorders – An overview for physicians Susan.L.Pperlman, M.N for the National Ataxia Foundation (NAF).*
https://www.csc.asso.fr/imgart/00375/20200217172728_NAF-2019-Protocole-diagnostic-Ataxies-Spino.pdf

T:

Thieme, A., Roeske, S., Faber, J., Sulzer, P., Minnerop, M., Elben, S., Jacobi, H., Reetz, K., Dogan, I., Barkhoff, M., Konczak, J., Wondzinski, E., Siebler, M., Mueller, O., Sure, U., Schmahmann, J. D., Klockgether, T., Synofzik, M., & Timmann, D. (2020). Validation of a German version of the Cerebellar Cognitive Affective/ Schmahmann Syndrome Scale : Preliminary version and study protocol. *Neurological Research and Practice*, 2, 39. <https://doi.org/10.1186/s42466-020-00071-3>

V:

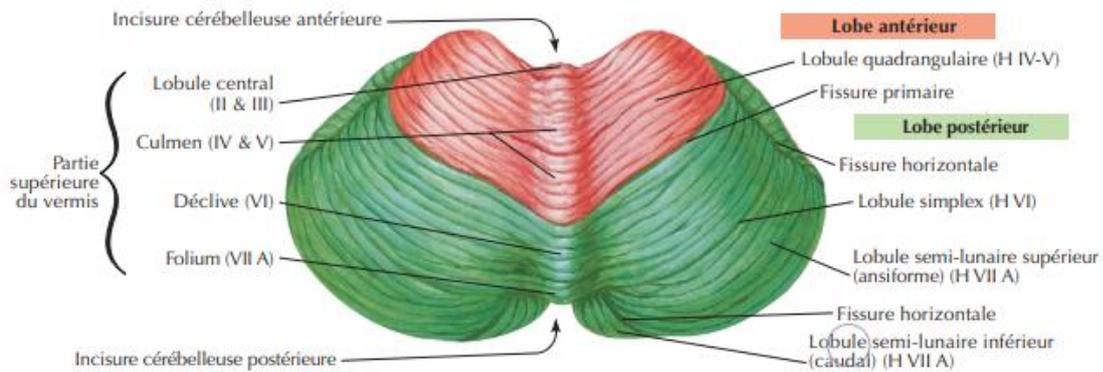
Van der Linden et al. (2004). L'épreuve de rappel libre/ rappel indicé à 16 items (RL-RI16). In *L'évaluation des troubles de la mémoire*. https://www.researchgate.net/profile/Stephane-Adam?enrichId=rgreq-949821479171af2065f6ccc52e6c0495-XXX&enrichSource=Y292ZXJQYWdlOzI5OTUxMjkxODtBUzozNDYzMzE5MTk5OTQ4ODNAMTQ1OTU4MzM3MjQ5OQ%3D%3D&el=1_x_5&_esc=publicationCoverPdf

Y:

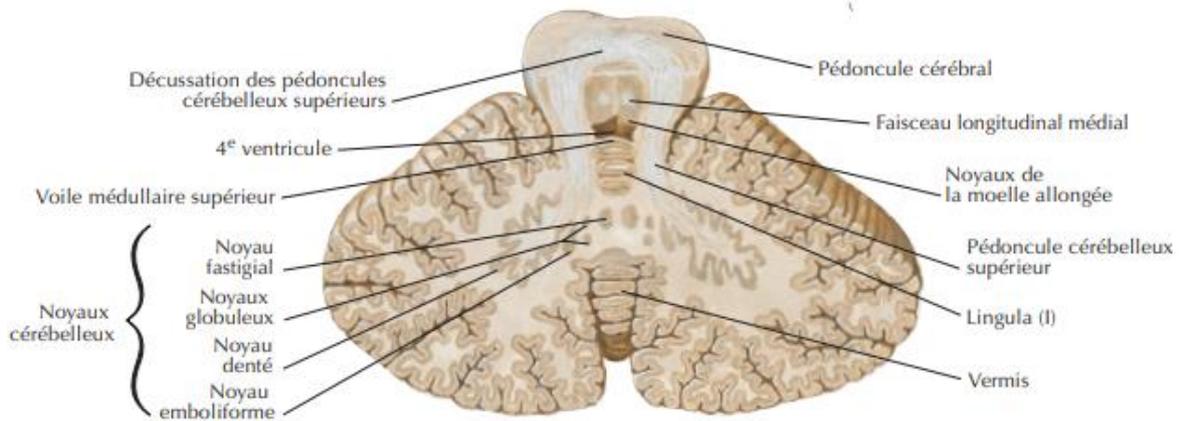
Yves Joannette. (2004). *Protocole Montréal d'Évaluation de la Communication (MEC).*
<https://criugm.qc.ca/outils/protocole-montreal-devaluation-mec/>

VIII. Annexes

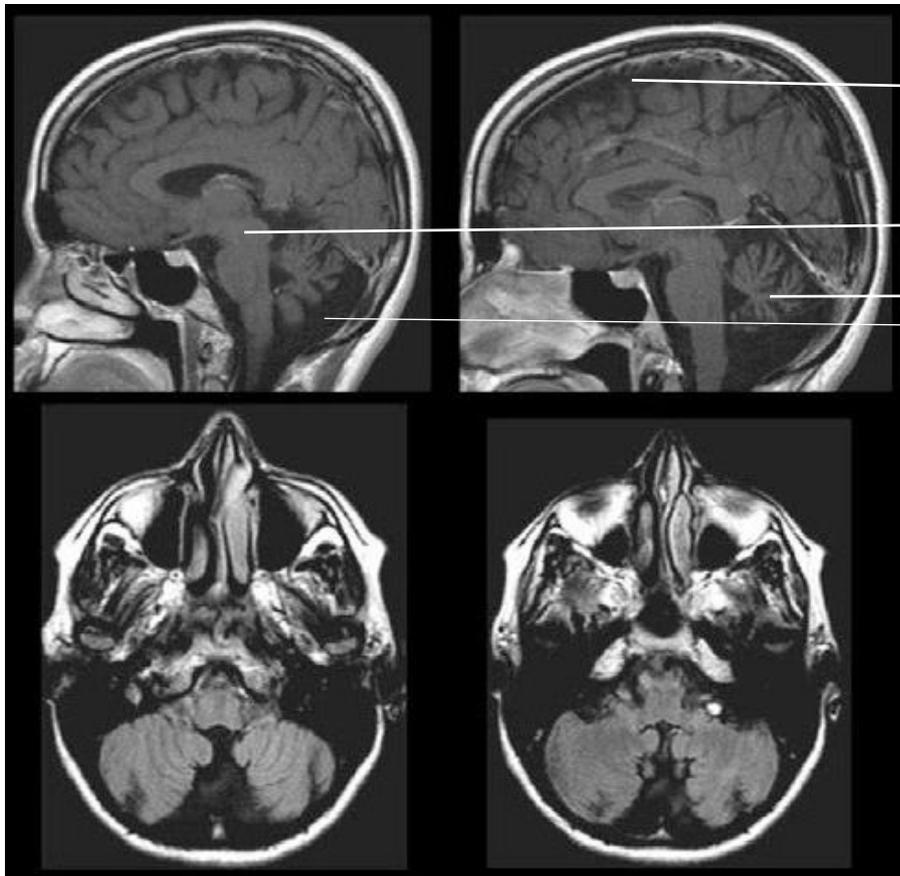
Annexe 1 : Cervelet, face supérieure (Netter, 2011)



Annexe 2 : Coupe transversale au niveau du pédoncule cérébelleux supérieur (Netter, 2011)



Annexe 3 : IRM cérébrale d'un patient atteint d'ataxie spinocérébelleuse extraite de di Gregorio et al. Am J Hum Genet 2014 (Alexis Brice, Alexandra Durr, Giovanni Stevannin, 2014)



Cortex cérébral préservé

Tronc cérébral préservé

Atrophie du vermis du cervelet

Annexe 4: Scale for the assessment and rating of ataxia (SARA)

Rater: _____ date: _____ patient: _____

Scale for the assessment and rating of ataxia (SARA)

<p>1) Gait</p> <p>Proband is asked (1) to walk at a safe distance parallel to a wall including a half-turn (turn around to face the opposite direction of gait) and (2) to walk in tandem (heels to toes) without support.</p> <p>0 Normal, no difficulties in walking, turning and walking tandem (up to one misstep allowed)</p> <p>1 Slight difficulties, only visible when walking 10 consecutive steps in tandem</p> <p>2 Clearly abnormal, tandem walking >10 steps not possible</p> <p>3 Considerable staggering, difficulties in half-turn, but without support</p> <p>4 Marked staggering, intermittent support of the wall required</p> <p>5 Severe staggering, permanent support of one stick or light support by one arm required</p> <p>6 Walking > 10 m only with strong support (two special sticks or stroller or accompanying person)</p> <p>7 Walking < 10 m only with strong support (two special sticks or stroller or accompanying person)</p> <p>8 Unable to walk, even supported</p>	<p>2) Stance</p> <p>Proband is asked to stand (1) in natural position, (2) with feet together in parallel (big toes touching each other) and (3) in tandem (both feet on one line, no space between heel and toe). Proband does not wear shoes, eyes are open. For each condition, three trials are allowed. Best trial is rated.</p> <p>0 Normal, able to stand in tandem for > 10 s</p> <p>1 Able to stand with feet together without sway, but not in tandem for > 10s</p> <p>2 Able to stand with feet together for > 10 s, but only with sway</p> <p>3 Able to stand for > 10 s without support in natural position, but not with feet together</p> <p>4 Able to stand for >10 s in natural position only with intermittent support</p> <p>5 Able to stand >10 s in natural position only with constant support of one arm</p> <p>6 Unable to stand for >10 s even with constant support of one arm</p>
<p>Score</p>	<p>Score</p>
<p>3) Sitting</p> <p>Proband is asked to sit on an examination bed without support of feet, eyes open and arms outstretched to the front.</p> <p>0 Normal, no difficulties sitting >10 sec</p> <p>1 Slight difficulties, intermittent sway</p> <p>2 Constant sway, but able to sit > 10 s without support</p> <p>3 Able to sit for > 10 s only with intermittent support</p> <p>4 Unable to sit for >10 s without continuous support</p>	<p>4) Speech disturbance</p> <p>Speech is assessed during normal conversation.</p> <p>0 Normal</p> <p>1 Suggestion of speech disturbance</p> <p>2 Impaired speech, but easy to understand</p> <p>3 Occasional words difficult to understand</p> <p>4 Many words difficult to understand</p> <p>5 Only single words understandable</p> <p>6 Speech unintelligible / anarthria</p>
<p>Score</p>	<p>Score</p>

Rater: _____ date: _____ patient: _____

5) Finger chase Rated separately for each side Proband sits comfortably. If necessary, support of feet and trunk is allowed. Examiner sits in front of proband and performs 5 consecutive sudden and fast pointing movements in unpredictable directions in a frontal plane, at about 50 % of proband's reach. Movements have an amplitude of 30 cm and a frequency of 1 movement every 2 s. Proband is asked to follow the movements with his index finger, as fast and precisely as possible. Average performance of last 3 movements is rated.			6) Nose-finger test Rated separately for each side Proband sits comfortably. If necessary, support of feet and trunk is allowed. Proband is asked to point repeatedly with his index finger from his nose to examiner's finger which is in front of the proband at about 90 % of proband's reach. Movements are performed at moderate speed. Average performance of movements is rated according to the amplitude of the kinetic tremor.		
<ul style="list-style-type: none"> 0 No dysmetria 1 Dysmetria, under/ overshooting target <5 cm 2 Dysmetria, under/ overshooting target < 15 cm 3 Dysmetria, under/ overshooting target > 15 cm 4 Unable to perform 5 pointing movements 			<ul style="list-style-type: none"> 0 No tremor 1 Tremor with an amplitude < 2 cm 2 Tremor with an amplitude < 5 cm 3 Tremor with an amplitude > 5 cm 4 Unable to perform 5 pointing movements 		
Score	Right	Left	Score	Right	Left
mean of both sides (R+L)/2			mean of both sides (R+L)/2		
7) Fast alternating hand movements Rated separately for each side Proband sits comfortably. If necessary, support of feet and trunk is allowed. Proband is asked to perform 10 cycles of repetitive alternation of pro- and supinations of the hand on his/her thigh as fast and as precise as possible. Movement is demonstrated by examiner at a speed of approx. 10 cycles within 7 s. Exact times for movement execution have to be taken.			8) Heel-shin slide Rated separately for each side Proband lies on examination bed, without sight of his legs. Proband is asked to lift one leg, point with the heel to the opposite knee, slide down along the shin to the ankle, and lay the leg back on the examination bed. The task is performed 3 times. Slide-down movements should be performed within 1 s. If proband slides down without contact to shin in all three trials, rate 4.		
<ul style="list-style-type: none"> 0 Normal, no irregularities (performs <10s) 1 Slightly irregular (performs <10s) 2 Clearly irregular, single movements difficult to distinguish or relevant interruptions, but performs <10s 3 Very irregular, single movements difficult to distinguish or relevant interruptions, performs >10s 4 Unable to complete 10 cycles 			<ul style="list-style-type: none"> 0 Normal 1 Slightly abnormal, contact to shin maintained 2 Clearly abnormal, goes off shin up to 3 times during 3 cycles 3 Severely abnormal, goes off shin 4 or more times during 3 cycles 4 Unable to perform the task 		
Score	Right	Left	Score	Right	Left
mean of both sides (R+L)/2			mean of both sides (R+L) / 2		

Annexe 5: Légendes des tableaux de résultats

	Score normal > -1 ds
	Score dans la limite de la zone pathologique < -1 ds
	Score pathologique < -1,5 ds

Annexe 6 : Résultats des épreuves langagières pour les patients A, B, C et D

		Patient A	Patient B	Patient C	Patient D
TLE	Définition de mots :	+1,44 ds	+ 1,30 ds	+0,94	+1,30
	Discours procédural :	+0,54 ds	-0,10 ds	-0,64 ds	+1,55 ds
MEC	Interprétation de métaphores :	+ 1,38 ds	-1,36 ds	-0,13 ds	-1,51 ds
	Actes de langage indirect :	+ 0,72 ds	-0,62 ds	-0,65 ds	-0,07 ds
BECS	Tâche de dénomination :	+ 0,87 ds	-1,27 ds	-0,37 ds	+0,44 ds

Annexe 7: Résultats de la TOM-15 pour les patients A, B, C et D

TOM-15		Patient A	Patient B	Patient C	Patient D
Epreuve de fausses croyances	Niveau 1	-1,2 ds	+1,02 ds	-1,2 ds	+0,51 ds
	Niveau 2	+0,08 ds	-0,7 ds	-0,71 ds	+ 0,18 ds
	Total	+ 0,07 ds	-0,06 ds	-1,15 ds	+ 0,32
Epreuve de compréhension	Niveau 1	-0,61 ds	+ 1,11 ds	-0,30 ds	+ 0,55 ds
	Niveau 2	+ 1,10 ds	+ 1,23 ds	+0,9 ds	+0,82 ds
	Total	+ 0,9 ds	+ 1,53 ds	+0,44 ds	+0,97

Annexe 8: Résultats des épreuves mnésiques pour les patients A, B, C et D

RL-RI 16		Patient A	Patient B	Patient C	Patient D
Rappel libre	Rappel libre 1	-1,13 ds	-1,08 ds	+0,23 ds	+0,47 ds
	Rappel libre 2	-0,97 ds	-0,42 ds	-0,09 ds	+0,06 ds
	Rappel libre 3	-0,67 ds	-1,07 ds	+0,22 ds	+0,72 ds
	Rappel libre différé	-1,3 ds	-0,64 ds	+0,97 ds	+0,19 ds
Rappel total	Rappel Total 1	-0,25 ds	+0,8 ds	+0,7 ds	+0,68 ds
	Rappel Total 2	+0,55 ds	+0,66 ds	+0,23 ds	+0,62 ds
	Rappel Total 3	+0,55 ds	+0,5 ds	+0,61 ds	+0,2 ds
	Rappel Total différé	+ 0,32 ds	-0,14 ds	+0,37 ds	+0,33 ds
Epreuve de reconnaissance	Reconnaissance correcte	-2,42 ds	+0,6 ds	+0,42 ds	+0,16 ds
	Acceptation de distracteur sémantique	-0,22 ds	-0,26 ds	-0,22 ds	0 ds
	Acceptation de distracteur neutre	-0,15 ds	0 ds	-0,15 ds	0 ds
Indice de réactivité		4,28	1	1	1

EMPANS DE LA WAIS-IV				
Empan endroit	5	4	4	3
Empan envers	3	5	4	2

Titre : Impact communicationnel du syndrome cognitif affectif cérébelleux dans les ataxies cérébelleuses héréditaires

Résumé : Les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes sont des maladies neurodégénératives héréditaires. En France, cinq personnes sur cent mille sont touchées par cette pathologie dont les premiers symptômes apparaissent vers trente ans. Il existe à ce jour quarante formes connues d'ataxies spinocérébelleuses. Les symptômes les plus fréquents sont liés à une atrophie du cervelet et à des lésions afférentes et efférentes. Ils se décomposent en une triade symptomatique impliquant un syndrome moteur cérébelleux, un syndrome vestibulaire cérébelleux ainsi qu'un syndrome cognitif affectif cérébelleux (CCAS). Cependant, lors de l'adressage de ces patients en orthophonie, les troubles de la déglutition et les dysarthries sont plus fréquemment pris en charge et ce, au détriment des troubles cognitifs qui constituent un handicap invisible. Face à peu de données dans la littérature concernant l'évaluation cognitive des patients présentant une SCA, ce mémoire s'ancre dans une dynamique d'étude préliminaire, visant à mieux dépister ces troubles. En parallèle, nous avons étudié le lien que pourrait avoir le syndrome cognitif affectif cérébelleux avec le langage et la cognition sociale. Cependant, réaliser ce travail auprès d'un effectif plus important serait nécessaire afin d'obtenir des conclusions plus probantes quant à une atteinte du versant communicationnel par le CCAS.

Mots clés : ataxie spinocérébelleuse, syndrome cognitif affectif cérébelleux, troubles exécutifs, évaluation, communication, orthophonie

Title: Communicative impact of cerebellar affective cognitive syndrome in hereditary cerebellar ataxia

Abstract : Autosomal dominant cerebellar ataxia are inherited neurodegenerative diseases. In France, five out of 100,000 people are affected by this disease, the first symptoms of which appear around the age of 30. To date, there are 40 known forms of spinocerebellar ataxia. The most common symptoms are related to cerebellum atrophy and afferent and efferent lesions. They break down into a symptomatic triad involving cerebellar motor syndrome, cerebellar vestibular syndrome and cerebellar cognitive affective syndrome (CCAS). However, when speaking to these patients, swallowing disorders and dysarthria are treated more frequently, to the detriment of cognitive disorders, which constitute an invisible handicap. Faced with little data in the literature on the cognitive assessment of patients with ACS, this paper is anchored in a preliminary study process aimed at better detecting these disorders. At the same time, we investigated the possible connection of Cerebellar Cognitive Affective Syndrome with language and social cognition. However, doing this work with a larger workforce would be necessary in order to obtain more conclusive conclusions as to whether the CCAS has achieved the communications side.

Keywords : spinocerebellar ataxia, cerebellar affective cognitive syndrome, executive disorders, assessment, communication, speech-language therapy

Nombre de pages : 67. Nombre de références : 45

Unités de recherche - Université de Bordeaux, 146 rue Léo Saignat, 33076 Bordeaux, France