

Troubles cognitifs dans les ataxies télangiectasies de l'enfant

Jemai Khaoula, KLAA Hedia, Ben Rhouma Hanene, Ben Younes Thouraya, Rouissi Aida, Kraoua Ichraf, Ben Youssef-Turki Ilhem
LR18SP04 et Service de Neurologie pédiatrique. Institut National Mongi Ben Hmida de Neurologie

Introduction :

- L'ataxie télangiectasie (AT) est une maladie neurodégénérative d'origine génétique.
- Un **syndrome cognitivo-affectif cérébelleux** a été décrit dans cette pathologie, défini par l'association de syndrome dysexécutif, des troubles visuo spatiaux, du langage et émotionnels [1].

Objectifs :

- Décrire les aspects cliniques et évolutifs des troubles cognitifs et émotionnelles chez les patients avec AT et leur corrélation avec la sévérité de tableau clinique.

[1] Franziska H et al, The Cerebellar Cognitive Affective Syndrome in Ataxia-Telangiectasia ,2018



RESULTATS (1/2)

Méthodes:

- Il s'agit d'une étude rétrospective (2004-2020) incluant 19 patients qui ont eu une évaluation neuropsychologique. On a pratiqué le score **Brief Ataxia Rating Scale (BARS)** pour tous nos patients, le test de Troubles Perceptivo Spatial (**TOPIG**) pour les enfants âgés de 4 à 12 ans, le test **PM 47** (test de l'intelligence : QI) pour les enfants entre l'âge de 6-12 ans et le **WISC** test pour évaluer la mémoire de travail et à court terme.
- Deux groupes ont été identifiés selon l'âge de l'évaluation: **Groupe 1** d'âge pré scolaire < 6 ans et **Groupe 2** dont l'âge ≥ 6 ans.

Résultats:

- Dix neuf patients : 14 garçons et 5 filles dont 14 étaient confirmés génétiquement.
- L'âge moyen: 15.23 ans

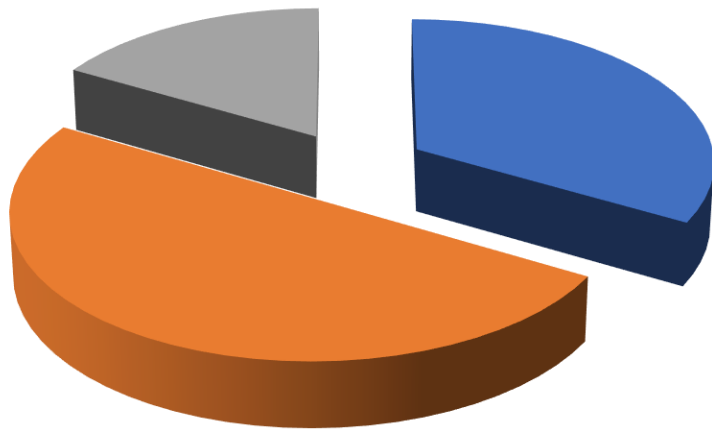
Groupe 1

- Cinq garçons et 2 filles
- Score BARS moyen : **15**
- Atrophie cérébelleuse : **3**

Groupe 2

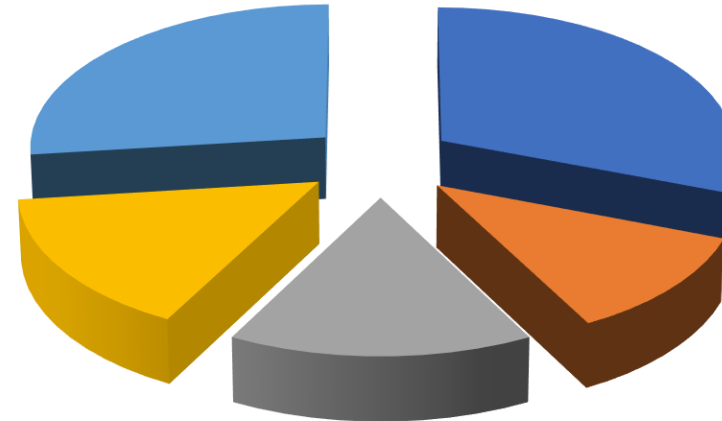
- Neuf garçons et 3 filles
- Score BARS moyen: **19,22**
- Atrophie cérébelleuse : **10** cas

Groupe 1



- Retard du langage : 4/7
- Troubles de l'organisation perceptivo spatiale et de l'intégration grapho motrice: TOPIG=82 (normal: >89) : 6/7
- Troubles émotionnels: timidité et introversion : 2/7

Groupe 2



- Troubles de la mémoire du travail : 8/12
- Troubles de la mémoire à court terme: 3/12
- Désorganisation visio spatiale: 4/12
- Etat dépressif: 4/12
- Difficultés scolaires: 7/12

Figure 1: Profil de l'atteinte cognitive et émotionnelle chez les enfants suivis pour ataxie télangiectasie

CONCLUSION

- L'implication du cervelet dans les fonctions cognitives non motrice est peu élucidée.
- Conformément à la littérature notre étude illustre l'installation **précoce** des troubles cognitivo-affectives chez les enfants atteints d'ataxie télangiectasie [2].
- Le profil de l'atteinte cognitive **varie selon l'âge**, les troubles visuo spatiaux prédominent vers l'âge préscolaires et les troubles dysexécutifs (mémoire du travail et à court terme) après l'âge de 6 ans.
- En conformité avec la littérature, notre étude démontre que l'atrophie cérébelleuse s'accroît avec l'âge ce qui est **corrélée** avec une ataxie cérébelleuse plus sévère (score BARS plus élevé) et une atteinte cognitive plus importante [3].
- Une **détection précoce** du syndrome cognitif et comportemental dans l'ataxie télangiectasie est primordiale pour améliorer la qualité de vie des enfants.

•[2] Franziska H et al, Cognitive phenotype in Ataxia-telangiectasia , 2014

•[3] Marie C et al, Le syndrome cognitivo-affectif du cervelet ,2017

