

## ● *Ataxie de Friedrich et déformations du rachis*

Dr Michel Rüfenacht, chirurgien orthopédiste FMH, Genève



- **Introduction:**

Outre l'aspect compliqué et un peu mystérieux des troubles de la colonne, de nombreuses questions sont posées en consultation, en forum, ...ou en secret !

- **Explications de l'anatomie de la colonne vertébrale:**

La colonne vertébrale, ou rachis, est une succession de vertèbres superposées. Chaque vertèbre est unie à la suivante en avant par le disque inter-vertébral (un coussin amortisseur) qui constitue avec les corps vertébraux une grosse colonne antérieure, et en arrière par les apophyses articulaires gauche et droite qui constituent deux petites colonnades postérieures. Nous avons 7 vertèbres cervicales, 12 thoraciques auxquelles s'articulent les 12 côtes, puis 5 lombaires et le sacrum qui se termine par le coccyx. Il s'agit d'un axe osseux qui soutient le tronc, l'abdomen...et la tête, et qui s'appuie sur le bassin. Cet axe osseux de vertèbres empilées est relié par des ligaments et sous-tendu et mobilisé par de nombreux muscles.

- **La moelle épinière, source de tous les maux (ou presque) :**

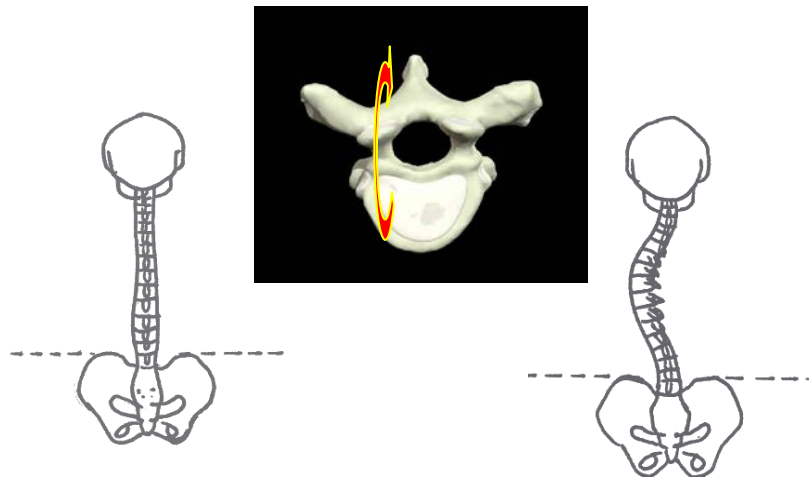
Cet axe osseux détermine un canal osseux qui contient la moelle épinière. La moelle épinière est l'expansion du système nerveux central en dehors de la boîte crânienne. Le système nerveux central est donc constitué de tissus nerveux dans la boîte crânienne (cerveau, cervelet, etc..) et la moelle épinière dans le canal rachidien construit par la succession des vertèbres. De cette moelle épinière naissent des racines qui sortent entre chaque vertèbre. Ces racines vont s'unir en formant des nerfs et constituent le système nerveux périphérique. Ces nerfs sont dits « mixtes » car ils sont moteurs et sensitifs : moteurs ils permettent d'électrifier les muscles, sensitifs ils permettent de recevoir les informations (chaleur, piqûre, position du corps, tension des ligaments, angle des articulations, etc..). Les informations arrivent à la moelle épinière par les racines postérieures et trouvent un relais (multiprise électrique). Alors l'information monte au cerveau et cervelet par la moelle épinière (postérieure), est traitée, mémorisée, canalisée, diffusée dans de nombreux services du cerveau, et celui-ci réagit en retournant une information dite motrice par la moelle épinière antérieure. A l'étage vertébral (cervical, thoracique ou lombaire) correspondant au nerf, la moelle donne le relais à la racine motrice qui véhicule l'ordre au(x) muscle(s). Si je vous présente ce circuit électrique préalablement aux déformations du rachis, c'est que vous savez bien que l'Ataxie de Friedrich est une atteinte neurologique avant d'être une atteinte osseuse, conséquence de la première. Dans l'AF, les relais fonctionnent mal par panne de la mitochondrie, organe énergétique à l'échelle cellulaire : l'absence de frataxine semble actuellement constituer l'élément-clé, source de la maladie de la mitochondrie responsable de la déficience du relais : pas de relais, pas d'information ni de réponse !

- **Une colonne d'enfant qui grandit :**

Une colonne vertébrale, à l'état normal, grandit comme tous les os du squelette, par des noyaux d'ossification qui se développent avec les années jusqu'en...fin de croissance ! Le petit os jeune est mou (cartilage de croissance) et grandit en longueur et en volume, puis durcit en os compact pour atteindre sa forme et sa résistance adulte. La colonne travaille mécaniquement en compression-distraction, et en rotation, tel un mât de navire sous-tendu par le système de haubans. Ici les haubans sont les muscles, et il suffit que les muscles travaillent de manière asymétrique, non coordonnée, pour que la colonne se déforme. Une telle situation se produisant en cours de croissance et les petites vertèbres non encore adultes, c'est-à-dire déformables parce que non encore ossifiées, vont se déformer les unes au-dessus des autres et provoquer des déformations qui s'aggravent. Lors de la poussée pubertaire de croissance, les

déformations s'accroissent. Plus tard, à l'âge adulte, les déformations se stabilisent, généralement. On appelle tout cela le « génie évolutif » de la maladie !!

Vous comprendrez que selon l'âge de l'installation de l'AF et de l'importance de l'atteinte sensitive surtout mais aussi motrice, découle l'importance des déformations : plus la maladie est précoce, plus la croissance accompagnée de la maladie sera longue et plus les déformations risquent d'être importantes ; et inversement.



- **Quelles sont les déformations ? Ce sont la scoliose et la cyphose.**

- **La scoliose** dans l'AF est très proche de la forme dite « idiopathique » (c'est-à-dire sans cause reconnue) et sa forme, son évolution donc son traitement lui ressemblent plus que d'autres scolioses dites « neurologiques ». La scoliose n'existe effectivement pas que dans l'AF.

C'est une déformation du rachis dans les 3 plans de l'espace avec une courbure en « S » et une rotation des vertèbres sur un segment soit dorsal, soit lombaire soit dorso-lombaire. Au niveau dorsal ou thoracique, la rotation et la courbure entraînent les côtes en les déformant dans la convexité, ce qui crée la gibbosité (bosse due aux côtes déformées qui font saillie du côté de la convexité de la colonne). Cette gibbosité, mieux visible penché en avant, n'existe pas dans l'attitude scoliotique banale en « S » puisque dans ce cas il n'y a pas de rotation des vertèbres. Avec la gibbosité et la déviation de la colonne, s'installe une déformation du thorax qui abrite poumons et cœur : d'où le retentissement sur la respiration. Rappelons que les atteintes cardiaques de l'AF ne sont pas seulement dues à l'atteinte thoracique, mais aussi et surtout à l'atteinte neuro-musculaire cardiaque.

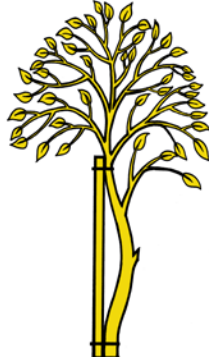
La scoliose est dépistée systématiquement à l'âge scolaire puis diagnostiquée par la clinique et l'examen radiologique. Cet examen permet de suivre le « génie évolutif » et d'anticiper le risque d'aggravation de la déformation en se basant toujours sur les mêmes repères vertébraux. Suivre régulièrement le patient permet de poser les bonnes indications de traitement

Dans l'AF, généralement les déviations surviennent à un âge avancé de l'adolescence et compromettraient moins l'empilement vertébral à un stade où l'ossification est avancée. Les déformations osseuses parviennent en fin de croissance avec des angulations généralement inférieures à 100°.

- **Quels traitements pour la scoliose ?**

L'objectif est de stabiliser la déformation d'un rachis encore souple avant que naissent des complications dues à de graves déformations (dès 100°) fixées : ces complications sont respiratoires par gêne à la ventilation dans un thorax déformé, cardiaques secondaires

(associées aux troubles cardiaques propres à l'AF (troubles du rythme, de la conduction et troubles musculaires)), neurologiques, statiques et psychologiques. La position assise et la respiration doivent être préservés.



Les moyens de traitement sont

1. **la physiothérapie ou kinésithérapie** : maintien de la souplesse de la colonne et de la réductibilité des déformations, maintien du tonus musculaire ; exercices d'élongation, de renfort musculaire, de verticalité, d'assouplissement, de piscine.
2. **les corsets** de maintien aujourd'hui légers, aérés, faciles à enfiler et à ouvrir/fermer (velcro) agissent par des appuis indirects sur le bassin, les côtes et le sternum ; les corsets ont des critères de surveillance : réduction-efficacité clinique et radiologique, déformation, points d'appuis, frottements. Ils peuvent permettre de passer une période à risque.
3. **La chirurgie** associant appareillage métallique et greffe osseuse est aussi indiquée dans la scoliose AF. Celle-ci doit être réalisée par une équipe rodée ; une équipe d'anesthésistes spécialisée dans les risques neurologiques et cardiaques ; le lever et la rééducation doivent être précoces. Les complications de la chirurgie sont la non-consolidation osseuse, le bris de matériel, l'infection (aujourd'hui prévenue et jugulée par l'antibiothérapie), les troubles neurologiques induits, les complications anesthésiologiques, la douleur résiduelle : le chirurgien doit exposer ces risques qui doivent être consentis par l'opéré et ses parents.

Chaque patient scoliotique a son évolutivité propre et c'est cette allure évolutive qui permet au médecin d'aider son patient à décider d'une intervention en fonction de l'âge, de la croissance résiduelle, de la puberté et de l'angle de déformation. En théorie, une déformation supérieure à 45° avant la fin de la croissance indique la chirurgie. Stagnara (orthopédiste reconnu dans le rachis, de Lyon) relève que dans son expérience, les symptômes de l'AF (spasmes, troubles de l'équilibre, troubles moteurs) peuvent s'accroître du fait d'une agression thérapeutique : « *aussi bien pour le pied creux que pour les greffes vertébrales (de l'AF), un séjour prolongé au lit semblent aggraver les troubles de l'équilibre* ». La présence d'un déséquilibre thoracique ou d'une gibbosité peut être mal vécue par l'adolescent : tact, compréhension et encadrement sont nécessaires.

- **La cyphose** est une déformation dans un plan sagittal (= antéro-postérieur) à courbure avec concavité antérieure, augmentant la cyphose dorsale physiologique, ou effaçant la lordose (cambrure) lombaire, créant ainsi le « dos plat ». Cette déformation est plus rare dans l'AF.

Cette déformation s'aggrave et devient de moins en moins réductible, c'est-à-dire de plus en plus fixée avec le temps. La raideur et la déformation peuvent aussi créer des complications d'ordre neurologique et statique voire fonctionnelles en réduisant le champ visuel par la gravité de la courbure en avant du dos.

En croissance osseuse, la cyphose dorsale est peu douloureuse, et la forme lombaire est plus douloureuse. Elle entraîne des déformations osseuses définitives avec corps vertébral cunéiforme, trouble discal, trouble de croissance des plateaux vertébraux supérieur et inférieur de chaque corps vertébral.

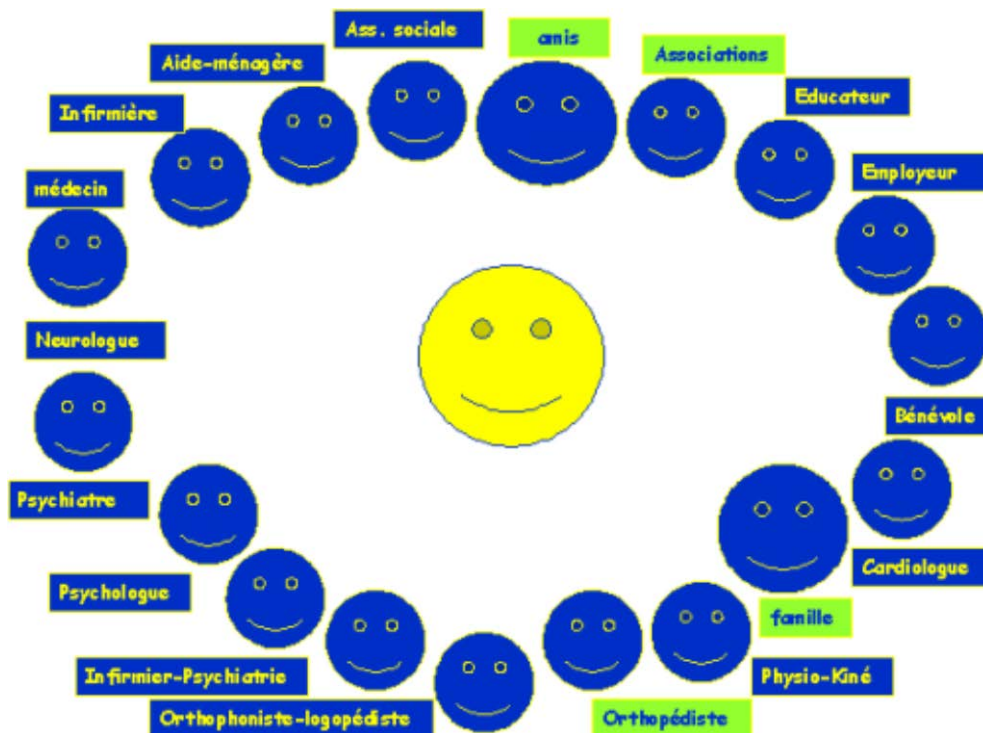
- **Quels traitements de la cyphose ?**

La physiothérapie avec assouplissement et maintien du tonus musculaire reste le point d'orgue. Le corset peut être indiqué en poussée de croissance. La cyphose est très exceptionnellement sujette à une indication chirurgicale ; la chirurgie est grevée de complications essentiellement neurologiques.

Comprendre que la colonne antérieure travaille en distraction et la colonne postérieure en compression.

- **Conclusion :**

Nous avons ainsi présenté des déformations de la colonne vertébrale secondaires à des troubles d'équilibre et de coordination musculaires, dus à la maladie de Friedrich qui touche à l'échelon neurologique le relais inter-cellulaire par l'atteinte de la mitochondrie. Ces déformations doivent être dépistées, surveillées et traitées. C'est l'affaire de spécialiste au sein du **réseau** qui doit entourer tout patient touché par cette maladie, comme tout autre patient présentant un handicap. **Appartenir à un réseau médico-social pluridisciplinaire conditionne le mieux-être, le suivi, l'assistance, les conseils et la prise en charge.**



Réf. « Chirurgie orthopédique et traumatologie ostéo-articulaire »  
sous la direction de Dr. M.Rüfenacht, 600 p.  
Editions Médecine & Hygiène – Genève 2004, à paraître.