

Impact d'un programme d'entraînement périodisé sur la condition physique et sur les symptômes de spasticité chez les patients atteints de l'ataxie récursive spastique autosomique de Charlevoix- Saguenay

Mémoire

Olivier Audet

**Maîtrise en médecine expérimentale de l'Université Laval
offert en extension à l'Université du Québec à Chicoutimi**

Maître ès sciences (M. Sc.)

Département des sciences de la santé
Université du Québec à Chicoutimi
Chicoutimi, Canada

Faculté de médecine
Université Laval
Québec, Canada

© Olivier Audet, 2015

RÉSUMÉ

L'activité physique et l'entraînement sont adoptés comme traitements palliatifs dans le cas de plusieurs maladies neuromusculaires. D'autre part, certaines maladies, dont l'ataxie récessive spastique autosomique de Charlevoix-Saguenay (ARSACS), sont encore peu explorées. Le but de cette recherche est d'évaluer l'impact de l'entraînement sur la condition physique, le degré de spasticité et l'autonomie des personnes atteintes de l'ARSACS. Treize sujets âgés de 17 à 45 ans se sont portés volontaires. Ils ont suivi un programme d'entraînement de 8 semaines constitué d'exercices de musculation, d'entraînements de type aérobie ainsi que de différentes activités physiques et sportives. En comparant les résultats entre le début et la fin du projet, l'analyse révèle une amélioration significative pour 11 des 13 évaluations portant sur la condition physique et sur la capacité fonctionnelle. Une baisse de l'ataxie des membres supérieurs et une amélioration de la coordination ont aussi été constatées.

ABSTRACT

Physical activity and training are adopted as palliative treatment of several neuromuscular diseases. However, some diseases, including Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS) are still insufficiently explored. The objective of this research is to evaluate the impact of training on physical fitness, functional capacity and the degree of spasticity in patients with ARSACS. Thirteen people aged from 17 to 45 years old volunteered. They followed an 8-week training program with physical activities, resistance training exercises and aerobic training. Comparing the results from the beginning to the end of the project, the analysis has shown a significant difference for 11 of the 13 assessments of physical fitness and functional capacity. A decline in upper limb ataxia and an improvement of the coordination was also noticed.

TABLE DES MATIÈRES

RÉSUMÉ	III
ABSTRACT.....	V
TABLE DES MATIÈRES.....	VII
LISTE DES TABLEAUX.....	XI
LISTE DES FIGURES	XIII
LISTE DES ABRÉVIATIONS ET SIGLES	XV
DÉDICACES	XVII
REMERCIEMENTS	XIX
INTRODUCTION	1
CHAPITRE 1 ÉTAT DES CONNAISSANCES ET PROBLÉMATIQUE	3
1.1 LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES	3
1.2 L' ATAXIE RÉCESSIVE SPASTIQUE AUTOSOMIQUE DE CHARLEVOIX- SAGUENAY	3
1.3 ÉTIOLOGIE DE L'ARSACS	4
1.3.1 ÉTIOLOGIE DÉGÉNÉRATIVE	5
1.3.2 ÉTIOLOGIE DÉVELOPPEMENTALE.....	7
1.4 SYMPTÔMES CLINIQUES PROPRES À L'ARSACS.....	9
1.4.1 ATAXIE	11
1.4.2 SYNDROME DU MOTONEURONE SUPÉRIEUR OU SYNDROME PYRAMIDAL	12
1.4.3 SPASTICITÉ.....	13
1.4.3.1 MODIFICATION MÉDULLAIRE DES RÉFLEXES.....	16
1.4.3.1.1 ALTÉRATION DU RÉFLEXE MONOSYNAPTIQUE.....	16
1.4.3.1.2 ALTÉRATION DU RÉFLEXE POLYSYNAPTIQUE	20
1.4.3.2 CHANGEMENT FONCTIONNEL DU MUSCLE	21
1.4.4 NEUROPATHIE AXONALE.....	23
1.5 ÉVALUATION DANS L'ARSACS.....	24
1.5.1 ÉVALUATION DE LA CONDITION PHYSIQUE	24
1.5.2 ÉVALUATION DES SYMPTÔMES D' ATAXIE.....	24

1.5.2.1 MEMBRES SUPÉRIEURS	25
1.5.2.2 MEMBRES INFÉRIEURS	25
1.5.3 ÉVALUATION DES SYMPTÔMES DE SPASTICITÉ.....	26
1.5.3.1 TEST DU PENDULUM	27
1.5.3.1.1 PROTOCOLE	28
1.5.3.1.2 MESURES ET CALCULS	29
1.5.3.1.3 LIMITES DU TEST DU PENDULUM.....	31
1.5.4 TESTS D'ASHWORTH ET D'ASWORTH MODIFIÉ	32
1.5.5 TEST DE TARDIEU	34
1.6 IMPACTS DE L'ENTRAÎNEMENT SUR LES MNM À PROGRESSION LENTE	35
1.7 L'IMPACT DE L'ENTRAÎNEMENT SUR LES SYMPTÔMES DE L'ARSACS.	37
1.8 MÉTHODES D'ENTRAÎNEMENTS.....	38
1.8.1 ACTIVITÉS RÉCRÉATIVES ET SPORTIVES	38
1.8.2 MÉTHODE D'ENTRAÎNEMENT MUSCULAIRE	39
1.8.2.1 ENTRAÎNEMENT EN FORCE	39
1.8.2.2 ENTRAÎNEMENT EN PUISSANCE	42
1.8.3 MÉTHODE D'ENTRAÎNEMENT CARDIOVASCULAIRE.....	43
CHAPITRE 2 MATÉRIEL ET MÉTHODE.....	45
2.1 FORMULATION DES HYPOTHÈSES	45
2.2 PARTICIPANTS	46
2.2.1 DESCRIPTION DES PARTICIPANTS.....	46
2.2.2 RECRUTEMENT DES PARTICIPANTS	46
2.3 PROCÉDURES	47
2.4 OUTILS D'ÉVALUATION.....	48
2.5 PROGRAMME D'ENTRAÎNEMENT.....	51
2.5.1 ACTIVITÉS PHYSIQUES ET SPORTIVES.....	51
2.5.2 EXERCICES DE MUSCULATION EN FORCE MAXIMALE ET EN PUISSANCE.....	52
2.5.3 EXERCICES CARDIORESPIRATOIRES	53
2.6 VARIABLES.....	55

2.6.1 INDÉPENDANTES	55
2.6.2 DÉPENDANTES	55
2.6.3 STATISTIQUES	55
CHAPITRE 3 RÉSULTATS.....	57
3.1 ANALYSE DES MESURES ANTHROPOMÉTRIQUES	57
3.2 ANALYSE DE LA CONDITION PHYSIQUE	57
3.3 ANALYSE DE LA CAPACITÉ AÉROBIE/ANAÉROBIE ET DE LA PUISSANCE MUSCULAIRE.....	62
3.4 ANALYSE DE LA SPASTICITÉ	63
3.5 ANALYSE DE L'ATAXIE DES MEMBRES SUPÉRIEURS	64
3.6 ANALYSE DE LA FRÉQUENCE DES CHUTES.....	66
3.7 ANALYSE DU QUESTIONNAIRE D'AUTO-ÉVALUATION DES IMPACTS DU PROJET	66
CHAPITRE 4 DISCUSSION.....	69
4.1 MESURES ANTHROPOMÉTRIQUES.....	69
4.2 CONDITION PHYSIQUE.....	69
4.3 EXTENSION DES MOLLETS À LA MACHINE	72
4.4 CAPACITÉ AÉROBIE/ANAÉROBIE ET PUISSANCE MUSCULAIRE.....	73
4.5 MESURE DE LA SPASTICITÉ.....	74
4.6 MESURE DE L'ATAXIE DES MEMBRES SUPÉRIEURS	75
4.7 FRÉQUENCE DES CHUTES	76
4.8 QUESTIONNAIRE D'AUTO-ÉVALUATION DES IMPACTS DU PROJET	76
CONCLUSION	77
PERSPECTIVES ET LIMITES.....	79
RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES	81
ANNEXE A ÉVALUATIONS	91
ANNEXE B QUESTIONNAIRE D'AUTO-ÉVALUATION DES IMPACTS DU PROJET.....	103

LISTE DES TABLEAUX

Tableau 1: Définition de certains symptômes pyramidaux	15
Tableau 2: Structures médullaires possiblement responsables de la spasticité	17
Tableau 3: Échelles <i>d'Ashworth</i> et <i>d'Ashworth modifiée</i>	33
Tableau 4: Échelle de <i>Tardieu</i>	35
Tableau 5: Impact d'un entraînement en force sur les symptômes de différentes MNM étiologiquement semblables à l'ARSACS	41
Tableau 6: Modalités des différents groupes de l'étude	46
Tableau 7: Outils de mesure et d'évaluation	49
Tableau 8: Présentation des différentes parties du programme d'entraînement et leur durée en minutes	51
Tableau 9: Définition des paramètres d'entraînement des exercices de musculation en force et en puissance	53
Tableau 10: Définition des paramètres d'entraînement cardiovasculaire	54
Tableau 11: Résultats des évaluations de la condition physique	58
Tableau 12: Classement des évaluations de la condition physique selon la TE	59
Tableau 13: Augmentation (%) des évaluations de la condition physique	60
Tableau 14: Résultats de l'évaluation pendulaire des patients ARSACS	63
Tableau 15: Statistiques descriptives de la fréquence des chutes entre T0-T1	66

LISTE DES FIGURES

Figure 1: Neurodégénérescence, âge-dépendante, des cellules de Purkinje du cervelet	6
Figure 2: Tractographie du tenseur de diffusion.....	8
Figure 3: Modèle de développement de la spasticité.....	13
Figure 4: Réflexe tonique d'étirement dans le muscle passif et actif	19
Figure 5: Comportement réflexe humain durant le cycle de marche.....	21
Figure 6: Évaluation fonctionnelle des membres supérieurs	25
Figure 7: Évaluation fonctionnelle des membres inférieurs	26
Figure 8: Évaluation pendulaire.....	29
Figure 9: Motion du genou sur un patient sain durant le test pendulaire et les formules des ratios calculés.....	30
Figure 10: Augmentation (%) des évaluations de la condition physique	61
Figure 11: Augmentation (%) des évaluations de la capacité fonctionnelle.....	62
Figure 12: Évaluation des patients ARSACS par le test de la spirale	64
Figure 13 : Analyse de fréquences des résultats au test de la spirale des patients ARSACS	65
Figure 14: Analyse du questionnaire d'auto-évaluation des impacts du projet.....	67
Figure 15: Extension des mollets à la machine.....	72
Figure 16: Extension des mollets avec poids corporel	73

LISTE DES ABRÉVIATIONS ET SIGLES

ARSACS	Ataxie récessive spastique autosomique de Charlevoix-Saguenay
CF	Capacité fonctionnelle
CP	Capacité physique
CSLSJ	Charlevoix et du Saguenay-Lac-Saint-Jean
MNM	Maladie neuromusculaire
RAST	Running-based anaerobic sprint test
RM	Répétition maximale
UQAC	Université du Québec à Chicoutimi
SACS-/-	Souris génétiquement modifiées possédant le gène SACS défectueux
SACS+/+	Souris sauvages possédant le gène SACS normal
SNC	Système nerveux central
SNP	Système nerveux périphérique
T0	Temps initial du projet
T1	Temps final du projet
TE	Taille de l'effet
VO₂max	Consommation maximale d'oxygène

DÉDICACES

J'aimerais dédier cet ouvrage à tous ceux qui m'ont inspiré et à tous ceux qui m'ont offert la chance de me dépasser. Entre autres, au Programme des sports d'excellence de l'UQAC qui a fait naître la PASSION pour ce que je fais maintenant. Je quitte avec regret cette famille dont j'ai été membre durant sept ans. Les deux dernières années, j'ai agi à titre de capitaine et je me suis énormément impliqué. J'y ai appris comme jamais sur moi-même. Il a été le moteur principal qui a poussé ma « carrière » étudiante à de plus hauts niveaux. Puisse cette dédicace témoigner de ma reconnaissance envers ce programme et aux gens qui l'ont construit. Merci à monsieur Luc Thériault, décédé en février 2014, qui en a été le pionnier et qui m'a fait confiance pour organiser plusieurs événements. Après ces nombreuses années, je réalise que nous avons la même vision, soit « Une vision, une passion ».

Ma philosophie de vie en trois étapes

- 1- **Essaie**
- 2- **Si tu échoues, trouve pourquoi...**
- 3- **Recommence à l'étape 1**



Une vision, une passion!

REMERCIEMENTS

La *passion*! Fondamentalement, je crois qu'elle constitue la clef de la motivation intrinsèque. Elle présente une source d'inspiration, de courage et d'accomplissement. Sans celle-ci, jamais je ne serais ce que je suis aujourd'hui. La *passion* m'a servi de guide en me dirigeant vers ce que je n'aurais jamais pensé accomplir. On apprend à être passionné, comme on apprend à marcher. Au départ, on multiplie les erreurs et les échecs. Par la suite, on modifie notre comportement pour l'adapter à la situation. Lorsqu'on vit la réussite et qu'on y a mis les efforts nécessaires, c'est là que se développe la *passion*. Celle-ci nous est aussi enseignée et inculquée par notre entourage ou par monsieur et madame tout le monde. Par un geste ou par un mot, aussi petit soit-il, il est possible d'avoir un impact sur quelqu'un. Personnellement, j'ai eu la chance d'avoir un environnement social très riche qui a su développer en moi la *passion*! Dans le même ordre d'idées, je tiens à remercier quelques acteurs qui m'ont permis de rédiger ce mémoire en y apportant leur contribution.

Merci à Dystrophie musculaire Canada et à la Fondation de l'Ataxie de Charlevoix-Saguenay pour m'avoir fait confiance pour cette étude et de m'avoir offert le financement nécessaire. Ceux-ci m'ont permis de finaliser ma maîtrise sans me soucier du côté monétaire, habituellement précaire chez les étudiants.

Merci à mon directeur de recherche, monsieur Mario Leone, pour ses tapes sur l'épaule et ses multiples encouragements. Merci à monsieur Hung-Tien Bui, codirecteur de ma maîtrise, qui a su me guider à travers mon parcours littéraire et mes questions répétitives. Merci à Patrick Desjardins et Serge Couture de m'avoir donné un coup de main lors de ma collecte de données. Merci à Maxime Allisse, étudiant au doctorat, qui m'a appuyé à tous les évaluations et les entraînements durant les 9 semaines du projet.

Merci au Centre Physico Regain et au Pavillon sportif de l'UQAC pour la gratuité du matériel et des plateaux utilisés. Un merci spécial à monsieur Mario Ruel, directeur du

Pavillon sportif de l'UQAC, et à tous ses employés qui ont été une source de motivation et de PASSION pour moi depuis les 7 dernières années.

Merci à tous ceux qui ont accepté de prendre le temps de lire mon mémoire et de m'offrir leurs commentaires à un prix étudiant (gratuitement). J'offre ma reconnaissance à monsieur Marc Tremblay (professeur à l'UQAC), à ma sœur Marilou Audet, à mon beau-frère Olivier Potvin et à mes amis Sébastien Guérard et Liliane Bergeron pour leur soutien.

Finalement, merci à mes parents qui ont joué les acteurs de soutien principaux de mon rôle d'étudiant depuis tant d'années. Ils ont été de vrais modèles pour moi et m'ont toujours encouragé dans ce que j'ai entrepris. Ils m'ont toujours fait confiance et n'ont point douté. Je ne pourrai jamais les remercier autant que je le veux, mais je les aime et je serai là pour eux comme ils l'ont été pour moi.

INTRODUCTION

L'ataxie récessive spastique autosomique de Charlevoix-Saguenay (ARSACS) a été documentée pour la première fois par Bouchard, Barbeau, Bouchard et Bouchard (1978). Son étiologie est donc récente et laisse encore place à de nombreuses hypothèses. Les bases pathologiques et les mécanismes physiopathologiques sous-jacents de l'ataxie et de la spasticité ne restent que partiellement compris. La mutation du gène SACS, localisé sur le chromosome 13, fait en sorte que la protéine 4,579-aa « Sacsin » n'est pas produite correctement. C'est ce qui donne lieu à l'ARSACS. Cette perturbation entraîne parallèlement une morphologie anormale des dendrites ce qui affecte le transfert de l'influx nerveux et, conséquemment, entraîne la mort des cellules de Purkinje du cervelet (Girard et al., 2012). Selon Duquette, Brais, Bouchard et Mathieu (2013) l'ataxie, la spasticité, la neuropathie axonale et l'hyper myélinisation des fibres de la rétine de l'œil représentent les principaux symptômes cliniques de l'ARSACS. Ceux-ci conduiront à une perte de capacité physique qui, à terme, affectera la capacité fonctionnelle et, par conséquent, la qualité de vie.

L'ARSACS est une maladie héréditaire propre aux populations des régions de Charlevoix et du Saguenay-Lac-Saint-Jean (CSLSJ) (Heyer, Tremblay & Desjardins, 1997). Selon Thiffault et al. (2013), il y aurait un peu plus de 300 personnes atteintes de l'ARSACS dans la région CSLSJ. Comme quelques autres maladies récessives, l'ARSACS a une prévalence élevée dans la région de CSLSJ, alors qu'elle est plutôt rare ou inconnue ailleurs. Certains cas ont été observés dans des pays comme le Japon, l'Italie, la Tunisie et la Turquie (Takiyama, 2006).

Les objectifs de cette recherche sont d'évaluer l'impact de l'entraînement sur la condition physique et sur le degré de spasticité des patients atteints de l'ARSACS, en plus d'améliorer leur qualité de vie et leur autonomie.

Ce mémoire est divisé en quatre chapitres. Le premier chapitre fait état d'une revue de la littérature concernant l'ARSACS. Tout d'abord, quelques maladies neuromusculaires étiologiquement semblables à cette pathologie sont présentées. Par la suite, la revue traite spécifiquement de la recherche sur l'ARSACS, son étiologie et ses symptômes cliniques. Les moyens d'évaluation dans l'ARSACS sont aussi détaillés. Les impacts de l'entraînement sur les maladies neuromusculaires à progression lente et sur les symptômes de l'ARSACS, en plus de certaines méthodes d'entraînement, ont été recensés.

Le chapitre 2 présente la méthodologie de l'étude. La formulation des hypothèses de recherche est d'abord avancée, suivie par les descriptions des participants, des procédures, des outils d'évaluation, du programme d'entraînement et des variables qui offrent une appréciation des méthodes et techniques utilisées lors du projet. Finalement, les analyses utilisées pour comparer les mêmes individus entre les temps initial et final du projet sont décrites.

Le troisième chapitre présente les résultats des analyses obtenus pour chaque évaluation, soit celles portant sur la condition physique, la spasticité, l'ataxie des membres supérieurs, la fréquence des chutes et l'auto-évaluation des impacts du projet.

Enfin, la discussion, présentée au chapitre 4, porte un jugement critique de l'impact d'un programme d'entraînement périodisé sur la condition physique, le poids et l'IMC, la capacité aérobie et anaérobie, les mesures de la spasticité, les mesures de l'ataxie des membres supérieurs et la fréquence des chutes. L'appréciation est basée sur les résultats présentés au chapitre 3. Les réponses au questionnaire final portant sur la perception des patients ARSACS par rapport à l'impact du projet sur leur condition physique, leur capacité et leur autonomie fonctionnelle sont aussi discutées.

CHAPITRE 1

ÉTAT DES CONNAISSANCES ET PROBLÉMATIQUE

1.1 Les maladies neuromusculaires

On dénombre près de 600 maladies neuromusculaires (MNM). Celles-ci présentent des anomalies fréquemment observées pour différentes structures telles que les cellules de la corne antérieure, la moelle épinière, les nerfs périphériques, la jonction neuromusculaire et le muscle (Anziska & Sternberg, 2013; Kilmer, 2002b; Phillips, Flemming & Tsintzas, 2009). La progression de ces pathologies est très variable, mais plusieurs symptômes négatifs y sont fréquemment associés, dont la faiblesse et la fatigue musculaire, la perte sensorielle et motrice, la douleur et la diminution de la qualité de vie (Anziska & Sternberg, 2013).

1.2 L'ataxie récessive spastique autosomique de Charlevoix-Saguenay

L'ataxie récessive spastique autosomique de Charlevoix-Saguenay (ARSACS) est une maladie héréditaire propre aux groupes génétiques des régions de Charlevoix et du Saguenay-Lac-Saint-Jean (CSLSJ). Elle fait partie des maladies héréditaires associées à « l'effet fondateur », créé aux 17^e, 18^e et 19^e siècles lors de la période de colonisation du territoire québécois (Heyer et al., 1997). Dû à un accroissement important de la population de Charlevoix, 21 familles ont alors migré vers la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean (1840). La population mère, estimée à près de 10 000 immigrants et provenant principalement de la France, s'est génétiquement traduite à plus de 7 millions de québécois à ce jour (Engert et al., 2000; Engert et al., 1999; Heyer et al., 1997; Richter et al., 1999; Thiffault et al., 2013). Moreau, Vézina et Labuda (2007) décrivent l'effet fondateur comme étant « lié à l'établissement d'une nouvelle population sur un territoire neuf. Il se caractérise par un changement du profil des fréquences alléliques du groupe migrant par rapport à sa population d'origine ».

Selon Thiffault et al. (2013), il y aurait un peu plus de 300 personnes atteintes de l'ARSACS dans les régions de CSLSJ. On peut donc estimer la prévalence de l'ARSACS à 100 par 100 000 habitants. Ce nombre élevé s'explique par la forte prévalence du gène récessif exprimé par une personne sur 22 dans ce territoire (Bouchard et al., 1998; Bouhlal, Amouri, El Euch-Fayeche & Hentati, 2011; De Braekeleer et al., 1993; Dupré, Bouchard, Brais & Rouleau, 2006; Duquette et al., 2013; Engert et al., 1999; Martin, Bouchard, Sylvain, St-Onge & Truchon, 2007; Richter et al., 1999). Comme quelques autres maladies récessives, l'ARSACS a une prévalence élevée dans la région de CSLSJ, alors qu'elle est plutôt rare ou inconnue ailleurs (Engert et al., 1999). Certains cas ont été observés dans certains pays comme le Japon, l'Italie, la Tunisie et la Turquie (Takiyama, 2006; Vingolo et al., 2011). Environ 100 mutations différentes du gène Sacs, responsable de l'ARSACS, ont été recensées dans 14 pays et, de ce nombre, 12 auraient été répertoriées au Québec (Duquette et al., 2013; Girard et al., 2012; Richter et al., 1999; Thiffault et al., 2013). La taille importante du gène explique cette grande diversité génotypique (Engert et al., 2000; Thiffault et al., 2013). Parmi toutes ces formes, l'ARSACS est l'ataxie récessive spastique la plus répandue mondialement (Thiffault et al., 2013). Comme son expression génique est à caractère récessif, les risques d'avoir un enfant atteint se présentent seulement lorsque les deux parents sont porteurs du gène. Dans ce cas, les probabilités à la naissance sont les suivantes: 1/4 d'être atteint, 2/4 d'être porteur et non atteint et 1/4 d'être non atteint et non porteur. Son caractère autosomique affecte autant un sexe que l'autre.

1.3 Étiologie de l'ARSACS

L'ARSACS a été documentée pour la première fois par Bouchard et al. (1978). Sa découverte est donc récente et laisse encore place à de nombreuses hypothèses. Les mécanismes physiopathologiques sous-jacents de l'ataxie et de la spasticité ne restent que partiellement compris (Girard et al., 2012). Voici certaines hypothèses présentant les origines à caractère dégénératif et développemental qui pourraient être en cause.

1.3.1 Étiologie dégénérative

Le locus du gène SACS (13q11-12) a été identifié comme étant associé à l'ARSACS (Anheim et al., 2008; Bouchard et al., 1998; Bouhlal et al., 2011; Dupré et al., 2006; Engert et al., 2000; Girard et al., 2012; Richter et al., 1999). La mutation du gène SACS fait en sorte que la protéine 4,579-aa « Sacsin » n'est pas produite correctement. C'est ce qui donne lieu à l'ARSACS (J.F. Anderson, E. Siller & J. M. Barral, 2011b; Anderson, Siller & Barral, 2010; Anheim et al., 2008; Engert et al., 2000; Gazulla et al., 2012; Girard et al., 2012; Kozlov et al., 2011; Lim et al., 2006; Thiffault et al., 2013). Celle-ci semble contrôler la qualité des protéines et leur pliage (Anderson et al., 2010; Dupré et al., 2006; Girard et al., 2012). Même si son rôle n'est pas encore clairement défini, plusieurs analyses laissent croire qu'elle serait impliquée dans l'organisation du réseau mitochondrial et qu'elle conduirait à une morphologie déficiente des dendrites (J.F. Anderson, E. Siller & J.M. Barral, 2011a; Anderson et al., 2011b; Dupré et al., 2006; Dusart, Guenet & Sotelo, 2006; Engert et al., 2000). La recherche de Girard et al. (2012) offre un portrait intéressant des propriétés biologiques cellulaires de Sacsin et y décrit la problématique sous-jacente. Cette protéine, ainsi que la « Dynamamin-related protein 1 » (Drp 1), jouerait un rôle important dans la régularisation de la dynamique mitochondriale, particulièrement lors de la fission¹. Les fibroblastes des patients atteints de l'ARSACS démontrent un réseau de connexions mitochondriales supérieur à la normale. Cette perturbation entraîne une morphologie anormale des dendrites ce qui affecte le transfert de l'influx nerveux, et entraîne conséquemment la mort des cellules de Purkinje du cervelet. L'étude de Girard et al. (2012), effectuée sur des souris génétiquement modifiées possédant le gène SACS défectueux (SACS^{-/-}) et des souris sauvages possédant le gène SACS normal (SACS^{+/+}) appuie cette hypothèse. Ci-dessous, la Figure 1 illustre ce phénomène.

¹Le pliage dysfonctionnel des protéines semble être un mécanisme commun à plusieurs maladies neuromusculaires (Anderson et al., 2011b; Engert et al., 2000).

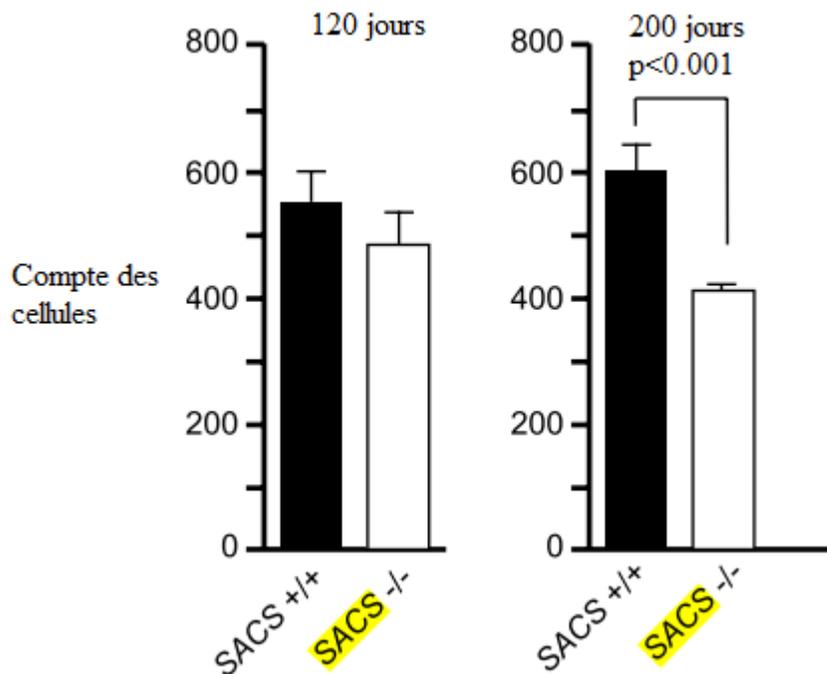


Figure 1: Neurodégénérescence, âge-dépendante, des cellules de Purkinje du cervelet

La diminution du compte des cellules, chez la souris « SACS $-/-$ », démontre une neurodégénérescence, âge-dépendante, des cellules de Purkinje du cervelet. Les résultats, à 120 jours et à 200 jours, révèlent une différence significative ($p < 0,001$). Tirée de (Girard et al., 2012)

Les cellules de Purkinje du cervelet sont en grande partie responsables du contrôle moteur volontaire. Elles suivraient une mort programmée entraînant la dégénérescence hâtive du cervelet, de la moelle épinière et du système nerveux périphérique (SNP) (Anderson et al., 2011b; Bouhlal et al., 2011; Dupré et al., 2006; Dusart et al., 2006; Kozlov et al., 2011; Lim et al., 2006; Richter et al., 1999). L'atrophie évolutive du cervelet, atteignant le vermis supérieur au début de la maladie, et la dégénération de la moelle épinière causent les symptômes d'ataxie (Bouchard et al., 1998; Dupré et al., 2006; Engert et al., 2000; Kozlov et al., 2011; Martin et al., 2007; Richter et al., 1999; Takiyama, 2006).

1.3.2 Étiologie développementale

Les recherches de Gazulla et al. (2012) et de Gazulla et al. (2011) sur l'étiologie de l'ARSACS les ont conduit à une nouvelle hypothèse très différente de celle d'origine dégénérative. Au contraire, il y aurait plutôt une hyperplasie des fibres ponto-cérébelleuses suggérant une maladie à origine développementale (Martin et al., 2007). La mutation récessive du gène SACS, localisé sur le chromosome 13 (locus q12-12), est à la source du dysfonctionnement. La prolifération des fibres ponto-cérébelleuses, observable à la Figure 2, comprime la voie pyramidale et crée l'excitotoxicité glutamate² créant respectivement la spasticité et l'atrophie de la voie spinocérébelleuse (ataxie). La progression neuromusculaire de la maladie provoquera une dégénération axonale secondaire. Cette récente hypothèse n'a pas encore fait face à la critique littéraire actuelle. Toutefois, elle devrait être prise en considération dans les futurs travaux sur l'étiologie de l'ARSACS.

² Processus de destruction neuronale par l'hyper-activation de l'acide glutamique.

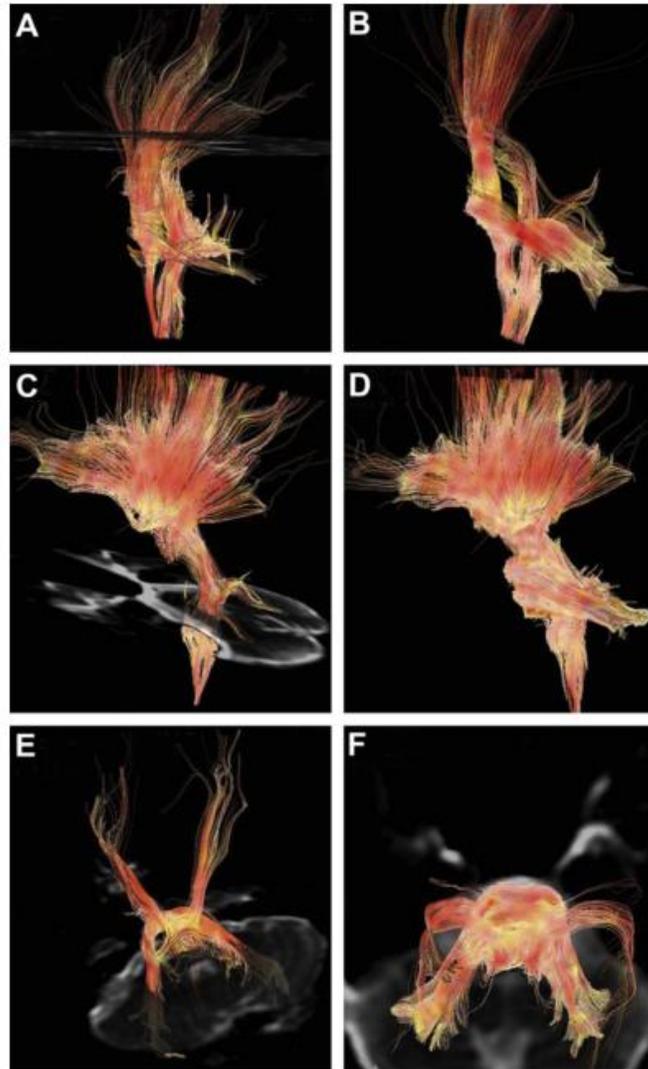


Figure 2: Tractographie du tenseur de diffusion

(A, C et E) Apparence de contrôle normal de la voie pyramidale, du lemniétique médian et du pédoncule cérébelleux moyen. (B, D et F) Images de patients atteints de l'ARSACS. (B) Interruption de la voie pyramidale au niveau du pont. (D) Augmentation du nombre de fibres au sein du pédoncule cérébelleux moyen. (F) Quantité considérable de fibres ponto-cérébelleuses, épaissement du pédoncule cérébelleux moyen et apparence normale de la voie descendante pyramidale. Tirée de (Gazulla et al., 2011)

1.4 Symptômes cliniques propres à l'ARSACS

Les symptômes cliniques liés à l'ARSACS ont fait l'objet de peu d'études. Récemment, en 2013, une recherche menée par Duquette et al. (2013) sur les symptômes cliniques de 71 patients atteints de l'ARSACS a vu le jour. Durant plusieurs années, tous les patients ont été suivis à la clinique neuromusculaire de Saguenay, par le neurologue Jean Mathieu. L'étude présente l'analyse des signes cliniques de l'ARSACS lors de la première consultation, avant l'âge de 18 ans, et à l'âge de 18 ans.

Les symptômes cliniques de l'ARSACS conduiront à une perte de capacité physique qui, à terme, affectera la capacité fonctionnelle³ et, par conséquent, la qualité de vie (Stevenson, 2010). Son évolution est lente et diffère beaucoup entre les individus (Duquette et al., 2013). Dès le tout jeune âge, il est possible de remarquer des chutes fréquentes et une démarche non coordonnée lors de la locomotion bipède de l'enfant. Ce sont les premiers symptômes de l'ataxie qui continueront de se développer (Bouchard et al., 1998; Dupré et al., 2006; Duquette et al., 2013). En fait, les symptômes ataxiques tels que l'ataxie appendiculaire (absence de coordination des mains et oeil-main) ou la démarche ataxique sont présents chez 65% des patients, avant 18 ans. Au même âge, les symptômes pyramidaux sont remarqués chez 80% des personnes sous forme d'augmentation des réflexes tendineux (hyper-réflexie tendineuse) ou de spasticité et contribuent au mauvais patron moteur lors de la marche (Duquette et al., 2013). L'étude de Duquette et al. (2013) dénote une présence moins marquée des symptômes tels que la spasticité (45%) et la réponse cutanée plantaire (37,5%) et plus importante de l'hyper-réflexie (67,5%) chez les enfants. Parmi les patients de l'étude, trois ne possèdent aucun signe de spasticité avant l'âge de 18 ans. Toutefois, ceux-ci sont causés par la même mutation génétique c.8844delT.

³ Aptitude à exécuter certaines tâches de la vie quotidienne. Des problèmes de mobilité, de coordination, d'équilibre, de préhension, de manipulation et, etc. sont des exemples de limitations fonctionnelles.

L'hyper-réflexie tendineuse se remarque en premier et n'est pas toujours accompagnée de la réponse cutanée plantaire (signe de Babinski) et de la spasticité qui se présentent plus tardivement. Elle aurait donc un rôle particulier dans les problèmes de locomotion à l'enfance (Duquette et al., 2013). Généralement, les signes pyramidaux et cérébelleux tendent à progresser, atteignant 92,5% des jeunes vers l'âge de 10 ans. À l'âge scolaire, l'enfant aura de la difficulté avec sa motricité fine (écriture et travaux manuels) et sa motricité globale (saut, course, escalier). Il sera susceptible d'avoir besoin d'assistance supplémentaire ou de développer une difficulté d'apprentissage modérée (Bouchard et al., 1998; Dupré et al., 2006; Duquette et al., 2013). Nonobstant ces difficultés, il ne semble pas y avoir de retard mental observé à l'âge adulte (Bouchard et al., 1998; Bouhlal et al., 2011; Dupré et al., 2006; Takiyama, 2006).

À l'adolescence, la spasticité et une raideur des membres inférieurs rendront le patron de marche problématique. En plus, de nouveaux signes cérébelleux tels que la dysarthrie⁴ et le nystagmus⁵ feront leur apparition (Duquette et al., 2013). Certaines déformations des pieds et des mains (contractures) se manifesteront (Bouchard et al., 1998). Ce sont les premiers signes de la neuropathie axonale qui s'accroîtront vers la fin de l'adolescence. La perte proprioceptive et la pallesthésie⁶ seront perçues à l'âge adulte (Duquette et al., 2013). Les problèmes de locomotion des gens atteints de la maladie seront prédominants et atteindront plusieurs stades. Pour un cas typique, suite à l'adolescence, le jeune adulte utilisera la canne ou le déambulateur. Puis, un peu avant ses 40 ans, la personne devra avoir recours au fauteuil roulant (Bouchard et al., 1998; Bouhlal et al., 2011). Une diminution de l'espérance de vie est également remarquée chez cette clientèle (Bouchard et al., 1998).

⁴ Difficulté de l'élocution

⁵ Mouvement involontaire saccadé des deux globes oculaires

⁶ Sensibilité osseuse aux vibrations

1.4.1 Ataxie

L'ataxie est un manque de coordination remarqué des membres supérieurs et inférieurs. Elle affecte la performance du contrôle volontaire du mouvement. C'est un symptôme cérébelleux qui se manifeste hâtivement dans l'ARSACS (Duquette et al., 2013; Thiffault et al., 2013). Il est le résultat d'une atteinte du système nerveux central (SNC), plus particulièrement du cervelet et de la moelle épinière (voie spinocérébelleuse), engendrant un manque de coordination des mouvements volontaires. Dans l'ARSACS, l'ataxie s'exprime principalement par une ataxie appendiculaire et une démarche ataxique qui se développeront tout au long de l'enfance. Le cervelet a pour fonction de planifier et de programmer le mouvement, selon les messages afférents reçus. Comme l'expliquent Girard et al. (2012), « les cellules de Purkinje transforment les signaux afférents excitateurs en signaux inhibiteurs efférents qui ciblent les neurones des noyaux profonds du cervelet et des noyaux vestibulaires. Ces voies sont une condition préalable pour la fonction motrice normale, et même des perturbations mineures causent des mouvements non coordonnés et l'ataxie ». Elles jouent un rôle clef dans le contrôle moteur des influx nerveux sortant du cervelet (Dupré et al., 2006).

Les voies extrapyramidales correspondent principalement aux structures du tronc cérébral qui agissent de pair avec le cervelet pour coordonner la posture, l'équilibre et la marche. Les dommages d'une structure de la voie descendante du tronc cérébral, engendrant une perte de fonction, sont compensés par une activité plus importante de la voie corticospinale et vice-versa (Vander, Sherman & Luciano, 2001). Ce phénomène conduit à l'apparition de certains symptômes dont la spasticité.

1.4.2 Syndrome du motoneurone supérieur ou syndrome pyramidal

Le syndrome du motoneurone supérieur est constitué d'un ensemble de symptômes. Il est causé par une atteinte du neurone moteur supérieur appartenant à la voie corticospinale (Mukherjee & Chakravarty, 2010). Celle-ci est constituée d'axones (voie nerveuse pyramidale) provenant de certaines structures du cortex cérébral dont le cortex moteur (aire 4), l'aire prémotrice (aire 6) et l'aire motrice supplémentaire (aire 6) (Bear, Connors & Paradiso, 2007; Donoghue & Sanes, 1994; Mukherjee & Chakravarty, 2010). La spasticité n'apparaît pas lorsque seule la voie corticospinale est lésée. Toutefois, jumelée à l'atteinte des voies descendantes du cortex cérébral et des ganglions de la bases, par les voies réticulospinales (médial et dorsal) et vestibulospinales, elle provoque la spasticité (Bhakta, 2000; Mukherjee & Chakravarty, 2010; A. D. Pandyan, Price C. IM., Barnes, M. P., Johnson, G. R., 2003). Ces aires motrices constituent la base du mouvement volontaire et acheminent les influx efférents par les motoneurones alpha jusqu'aux muscles squelettiques. Une perte d'influx nerveux de la part du SNC, créé par la dégénération de la voie corticospinale (Martin et al., 2007), perturbe les structures supramédullaires et médullaires. Ceci affecte les mouvements volontaires et rend difficiles les gestes fonctionnels. Le syndrome pyramidal comprend habituellement plus d'un symptôme affectant la neuromotricité. La Figure 3 offre une schématisation intéressante du développement de la spasticité.

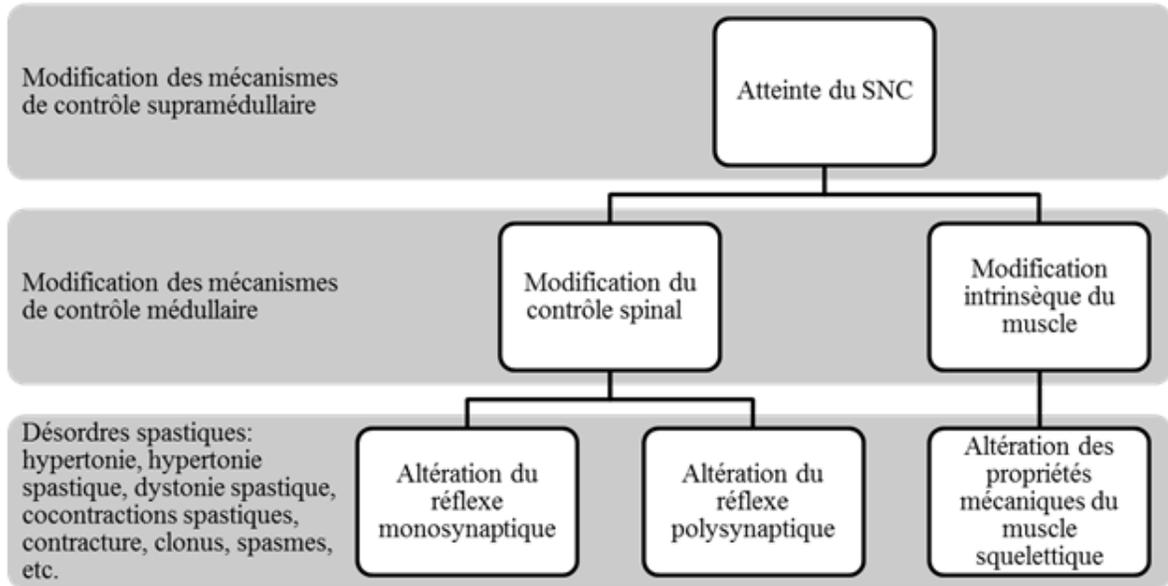


Figure 3: Modèle de développement de la spasticité

Modèle de développement de la spasticité suite à l'atteinte du neurone moteur (structure du SNC). Inspirée de (Bandi & Ward, 2012) et de (Dietz & Sinkjaer, 2007)

1.4.3 Spasticité

La définition et les mécanismes physiopathologiques sous-jacents à la spasticité posent encore une problématique importante au sein du milieu scientifique (Girard et al., 2012). Tout d'abord, voici une introduction à la spasticité, par la citation de Lance (1980), qui représente un incontournable parmi les auteurs traitant du sujet. Elle y est décrite comme « un trouble moteur caractérisé par une augmentation sensible de la vitesse des réflexes d'étirement toniques (hypertonie musculaire), associée à une exagération des réflexes tendineux, lié à l'hyperexcitabilité de l'arc réflexe myotatique, formant une composante du syndrome pyramidal ». La recherche sur la spasticité relative à l'ARSACS est peu élaborée. Toutefois, celles portant sur des pathologies comprenant une étiologie comparable à l'ARSACS et provoquant les symptômes de spasticité permettent de bien documenter le phénomène. Entre autres, on y trouve la lésion de la moelle épinière (Adams & Hicks, 2011; Dietz & Sinkjaer, 2007), les accidents vasculaires cérébraux (Bohannon,

2007; Logan, 2011; Teixeira-Salmela, Olney, Nadeau & Brouwer, 1999), l'infirmité motrice cérébrale (Ahlborg, Andersson & Julin, 2006; Reid, Hamer, Alderson & Lloyd, 2010; Sakzewski et al., 2012) , la sclérose en plaques (Barnes, Kent, Semlyen & McMullen, 2003; Petajan et al., 1996) et diverses formes de dystrophie (dystrophie musculaire, dystrophie musculaire congénitale et dystrophie musculaire de type 1) (Fortin, en rédaction; Mercuri & Longman, 2005).

La définition de la spasticité par Lance ne présente que la composante phasique et non tonique de la spasticité. Celle-ci se résume à une résistance passive à un mouvement, créée par des modifications intrinsèques des caractéristiques biomécaniques musculaires, des propriétés viscoélastiques des muscles et des ligaments (Foran, Steinman, Chambers & Lieber, 2005; Sharp & Brouwer, 1997; Stevenson, 2010). De récentes études dépeignent la spasticité comme étant un symptôme multifactoriel du syndrome pyramidal. Elle aurait un impact important sur les activités quotidiennes, la capacité fonctionnelle et particulièrement la marche (N. Ghotbi et al., 2009; Graham, 2000; Grey et al., 2008; Mayer, 2002; Stevenson, 2010). En somme, elle correspond à une réorganisation des mécanismes de contrôle supramédullaires et médullaires (syndrome du motoneurone supérieur) provoquant l'hyperexcitabilité du réflexe d'étirement, la modification des réflexes polysynaptiques et des changements mécaniques et structuraux du muscle squelettique. Ceux-ci causeront certains désordres spastiques tels que l'hypertonie, l'hypertonie spastique, la dystonie spastique, les co-contractions spastiques et autres symptômes du syndrome pyramidal/syndrome du motoneurone supérieur (spasmes en flexion/extension, réflexe cutané anormal, contracture, clonus, etc.). Les désordres spastiques pallient la faiblesse musculaire et/ou le déficit neuromoteur permettant d'effectuer certains mouvements fonctionnels (Bandi & Ward, 2012; Bhakta, 2000; Chauviere, 2002; Dietz & Harkema, 2004; Dietz & Sinkjaer, 2007; Foran et al., 2005; Ivanhoe & Reistetter, 2004; Katz, 2001; Macefield, 2013; Mukherjee & Chakravarty, 2010; Smail, 2003; Stevenson, 2010; Vander et al., 2001; Young, 1994). Par exemple, un spasme en flexion ou en extension générerait une force suffisante pour éviter une chute provoquée par un manque de coordination ou

d'équilibre (déficit neuromoteur). Le Tableau 1 donne la définition de quelques terminologies utilisées en lien avec la spasticité.

Tableau 1: Définition de certains symptômes pyramidaux

Symptômes pyramidaux	Définition
Spasticité tonique (hypertonie)	Hypertonie musculaire perçue comme une résistance élastique lors d'un étirement lent et continu.
Spasticité phasique (hypertonie spastique)	Définition de la spasticité correspondant à une réponse musculaire vitesse-dépendante (contraction exagérée provoquée par un étirement rapide).
Dystonie spastique	Posture hypertonique fixant les membres dans une position caractéristique au repos.
Co-contraction spastique	Innervation non-réciproque entre les structures agoniste/antagoniste qui stimule une tension non désirée chez ceux-ci.
Contracture	Modifications intrinsèques du muscle ayant un rôle dans la genèse de l'augmentation du réflexe d'étirement.
Clonus	Série de contractions rapides et involontaires à la suite d'une flexion ou d'une extension de certains muscles.
Spasme	Contraction involontaire brusque et violente d'un muscle.

Inspiré de (Chauviere, 2002), (Smaïl, 2003) et (Mukherjee & Chakravarty, 2010)

1.4.3.1 Modification médullaire des réflexes

1.4.3.1.1 Altération du réflexe monosynaptique

De prime abord, il faut retenir qu'un réflexe est une action involontaire. Le réflexe tonique d'étirement est la contraction involontaire d'un muscle déclenché par son propre étirement (Vander et al., 2001). Il ne parcourt qu'une seule synapse et est conséquemment appelé « réflexe monosynaptique ». Le test patellaire est un bon exemple de réflexe tonique ostéotendineux monosynaptique. Si l'on tape sous la rotule (tendon patellaire), une contraction involontaire du quadriceps entraînera une extension du genou. Ceci est un des moyens utilisés, ainsi que le réflexe d'Hoffman⁷, pour tester l'état des structures médullaires et musculosquelettiques (Grey et al., 2008; Kohan, 2010). L'affection de SNC amène une réorganisation synaptique médullaire (Chauviere, 2002; Grey et al., 2008; Haas, Bergström, Jamous & Bennie, 1996) qui mène, entre autres, à la modification du réflexe tonique d'étirement. Selon l'étude de Liddell et Sherrington (1924) sur le chat décérébré, la suractivité musculaire serait liée à la mécanique de ce réflexe et le conduirait à son hyperexcitabilité (Dietz & Sinkjaer, 2007; Katz, 2001). Le réflexe tonique d'étirement emprunte le chemin nerveux de l'arc réflexe myotatique pour déclencher un mouvement. De récentes études sur les changements synaptiques médullaires ont soulevé plusieurs éléments intéressants pouvant déclencher cette hyperexcitabilité. Le Tableau 2 dépeint quelques structures physiologiques susceptibles de provoquer le phénomène. Toutefois, leur contribution reste à déterminer.

⁷ Réaction réflexe provoquée par une stimulation électrique des fibres sensibles.

Tableau 2: Structures médullaires possiblement responsables de la spasticité

Structures	Mécanismes	Auteurs
Fibre Ia	Inhibition présynaptique	Smaïl (2003), Chauviere (2002), Katz (2001), Young (1994), Dietz et Sinkjaer (2007), Mukherjee et Chakravarty (2010), Bandi et Ward (2012), Grey et al. (2008), Nielsen, Petersen, Crone et Sinkjaer (2005), Bhakta (2000)
	Inhibition disynaptique réciproque/ Innervation réciproque	Dietz et Sinkjaer (2007), Mukherjee et Chakravarty (2010), Nielsen et al. (2005), Bhakta (2000)
	Dépression post-activation	Nielsen et al. (2005), Grey et al. (2008)
Fibre Ib	Inhibition autogène/ Inhibition non réciproque	Chauviere (2002), Dietz et Sinkjaer (2007), Burridge et al. (2005), Nielsen et al. (2005)
Fibre II	Inhibition afférente	Mukherjee et Chakravarty (2010), Dietz et Sinkjaer (2007), Chauviere (2002)
Cellules de Renshaw	Inhibition récurrente/ Inhibition par l'interneurone de Renshaw	Chauviere (2002), Ivanhoe et Reistetter (2004)
Appareil de Golgi		Bhakta (2000)
Motoneurone alpha	Hyperexcitabilité du motoneurone alpha	Chauviere (2002), Katz (2001), Dietz et Sinkjaer (2007), Bhakta (2000), Ivanhoe et Reistetter (2004)

Le réflexe tonique exagéré est causé par le déséquilibre entre les messages inhibiteurs (inhibition par l'interneurone de Renshaw, inhibition autogène Ib, et inhibition présynaptique et réciproque Ia) au profit des messages facilitateurs des structures spinales (fibres afférentes Ia et II) provoquant une suractivité musculaire (motoneurone alpha) (Chauviere, 2002; Dietz & Sinkjaer, 2007; Ivanhoe & Reistetter, 2004; Katz, 2001; Macefield, 2013; Mukherjee & Chakravarty, 2010; Nielsen et al., 2005). Ce phénomène modifie le mécanisme normal de l'arc myotatique pour le rendre plus sensible aux

variantes vitesse-dépendante, longueur-dépendante et position dépendante du muscle à l'étirement (Richardson, 2002; Wu et al., 2010). Lié à l'innervation non réciproque (fibre Ib), il provoque la co-contraction spastique (Bhakta, 2000; Dietz & Sinkjaer, 2007; Ivanhoe & Reistetter, 2004; Katz, 2001; Mayer, 2002; Mukherjee & Chakravarty, 2010; Sharp & Brouwer, 1997; Stevenson, 2010). La Figure 4, issue de l'ouvrage de Dietz et Sinkjaer (2007), offre un portrait intéressant des mécanismes du muscle sain et spastique au repos et lors d'une contraction agoniste.

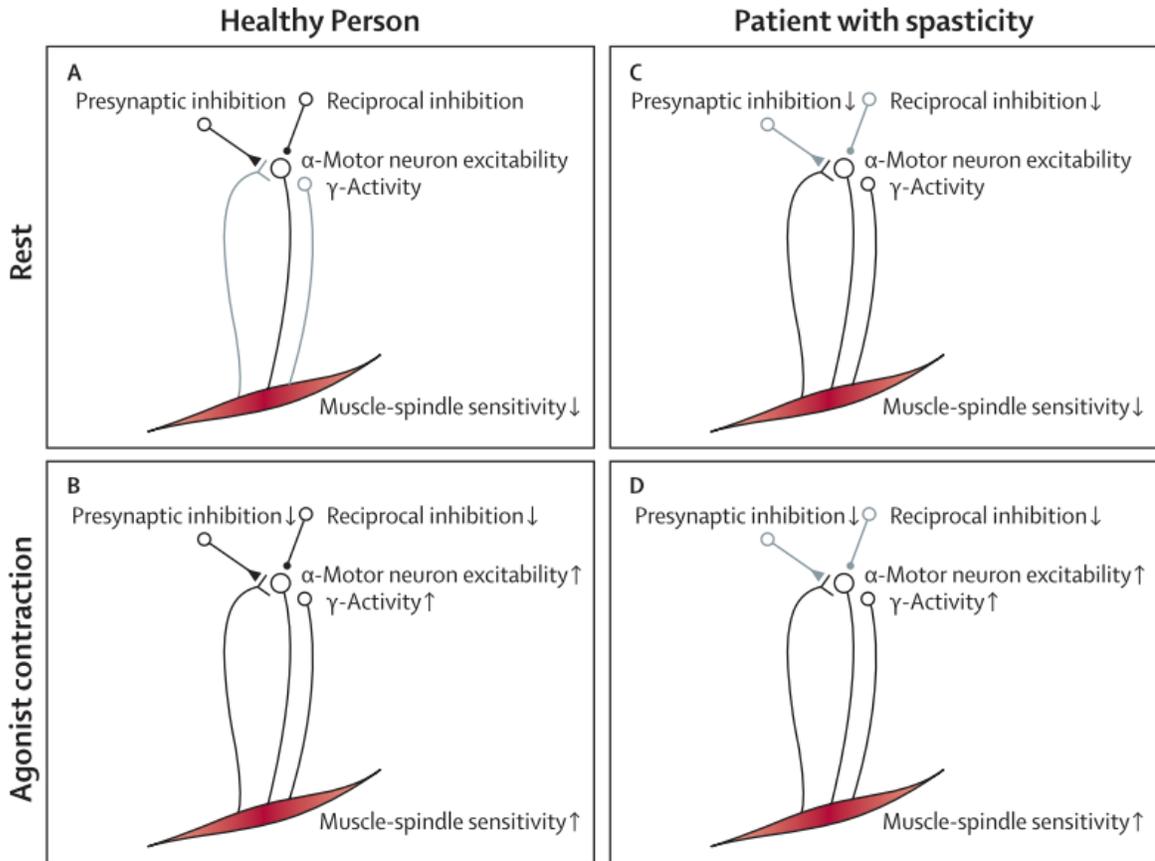


Figure 4: Réflexe tonique d'étirement dans le muscle passif et actif

Chez les personnes saines, l'activité réflexe est faible au repos (A), ce qui s'explique par une faible excitabilité des motoneurones spinaux, faible sensibilité du fuseau musculaire et le peu d'influx envoyé par les fibres afférentes Ia et de l'inhibition présynaptique prononcée (inhibition réciproque des fibres Ib et Ia). Durant une contraction volontaire du muscle (B), l'excitabilité des motoneurones, la sensibilité du fuseau neuromusculaire et les afférences des fibres Ia augmentent, alors que l'inhibition présynaptique diminue (inhibition Ia et Ib). Conséquemment, le réflexe d'étirement est élevé. Chez le patient spastique, l'inhibition présynaptique Ib et Ia est déjà diminuée au repos et le réflexe d'étirement est déjà élevé. Durant la contraction volontaire (D), il y a quelques petits changements dans ces paramètres et le réflexe d'étirement n'est pas vraiment différent de celui au repos. Les flèches désignent si le mécanisme augmente ou diminue durant la contraction comparée au repos. Tirée de (Dietz & Sinkjaer, 2007)

1.4.3.1.2 Altération du réflexe polysynaptique

Le réflexe polysynaptique, à l'aide d'interneurones, module les influx afférents et efférents et les acheminent aux structures locales ou supraspinales correspondantes afin de coordonner le mouvement (Stevenson, 2010). Par exemple, les réflexes ipsilatéral et controlatéral agissent de pairs et facilitent le mouvement cyclique de la marche et plusieurs autres mouvements fonctionnels (Dietz & Harkema, 2004; Smaïl, 2003). Une modification des réflexes polysynaptiques peut être cliniquement remarquée, chez le patient spastique, par le réflexe tonique d'étirement, le réflexe d'Hoffman ou le signe de Babinski (Grey et al., 2008; Mukherjee & Chakravarty, 2010). La lésion des voies descendantes de la motricité entraîne une altération des réflexes spinaux polysynaptiques. La décharge envoyée par les motoneurones ne sera plus aussi bien synchronisée chez les différents muscles et provoquera une co-contraction des muscles agoniste/antagoniste (Stevenson, 2010). Une contraction concentrique en équilibre entre la charge et la force exige la relaxation coordonnée du muscle antagoniste pour exécuter le mouvement (Bhakta, 2000; Sharp & Brouwer, 1997; Stevenson, 2010).

Comme le réflexe monosynaptique (réflexe tonique d'étirement), le réflexe polysynaptique est aussi introduit par la fonction de la fibre Ia et II (Stevenson, 2010). En fait, ils contribuent tous les deux à la démarche spastique (Mayer, 2002). Tout comme l'expliquent Dietz et Sinkjaer (2007) à la Figure 5, chez le patient sain, le groupe de fibres afférentes Ia de la moelle épinière est inhibé lors de la phase d'appui. Puisque l'inhibition des fibres Ia est absente chez le patient spastique, une hypersensibilité des réflexes d'étirement apparaît dans le muscle extenseur durant la transition de la phase de balancement à celle d'appui. La réduction de l'adaptation de l'activité musculaire aux conditions du sol (réflexe cutané anormal) et la réduction de la capacité à moduler l'activité réflexe normalement (réflexe ipsilatéral, réflexe controlatéral et faible afférence du muscle soléaire) contribuent aux mouvements spastiques (Bhakta, 2000; Dietz & Sinkjaer, 2007; Grey et al., 2008; Stevenson, 2010).

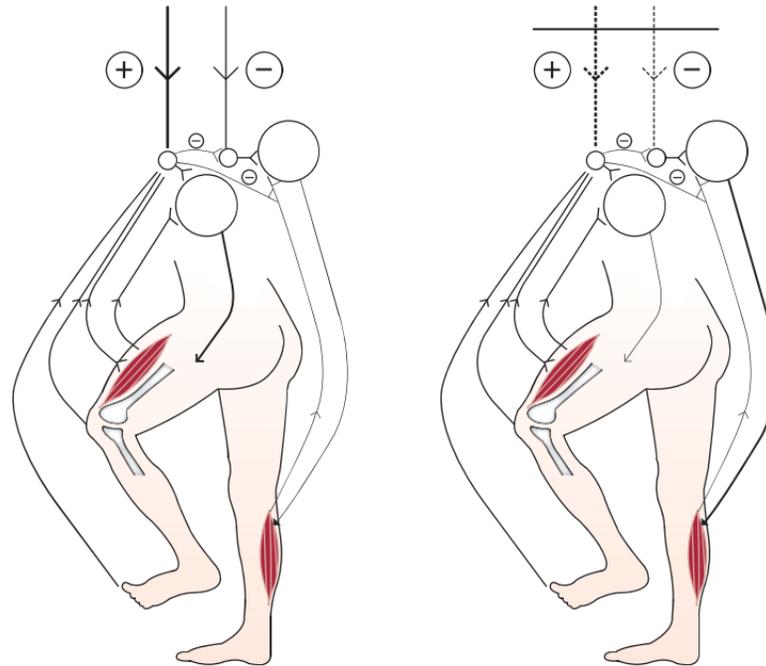


Figure 5: Comportement réflexe humain durant le cycle de marche

Gauche. Chez le patient sain, le réflexe polysynaptique est facilité par les influx supraspinaux et est impliqué dans l'activité musculaire de la jambe en adaptant le cycle locomoteur aux conditions du sol. Les afférences des fibres Ia entrantes sont inhibées. Droite. Après une lésion spinale ou supraspinale, l'activité fonctionnelle des réflexes polysynaptiques est altérée, dû à la perte d'influx supraspinale. Tirée de (Dietz & Sinkjaer, 2007)

1.4.3.2 Changement fonctionnel du muscle

Les changements structuraux et mécaniques du muscle squelettique jouent aussi un rôle dans la genèse de la spasticité (Burridge et al., 2005; Foran et al., 2005; Nielsen et al., 2005; O'Dwyer, Ada & Neilson, 1996; Reid et al., 2010). Comme il a été illustré par la Figure 3, un changement fonctionnel du muscle entraîne une modification intrinsèque de ses caractéristiques biomécaniques (Alhusaini, Dean, Crosbie, Shepherd & Lewis, 2010; Chauviere, 2002; Dietz & Sinkjaer, 2007; Fee & Miller, 2004; Fowler, Nwigwe & Ho, 2000; Grey et al., 2008; Katz, 2001; J. Mehrholz, Wagner, K., Meibner, D., Grundmann, K., Zange, C., Koch, R., Pohl, M., 2005; Nielsen et al., 2005). L'augmentation du tonus

musculaire n'est pas seulement provoquée par l'activité réflexe, mais aussi par des mécanismes musculaires intrinsèques. La rigidité passive (spasticité tonique) peut être provoquée par le changement du tissu conjonctif, du tendon, de la capsule articulaire et de la rigidité intrinsèque des fibres musculaires contractiles du muscle conduisant à une contracture (Foran et al., 2005; Nielsen et al., 2005). Ces facteurs pourraient affecter le cycle de marche lors d'une faible vitesse angulaire et altérer les réflexes monosynaptiques et polysynaptiques (Mukherjee & Chakravarty, 2010; Nielsen et al., 2005).

Même si la recherche sur la modification structurale et mécanique du muscle spastique n'offre pas encore de consensus clair, il est important de comprendre que la spasticité ne relève pas seulement de troubles nerveux. Quoi qu'il en soit, les hypothèses entourant la structure et la mécanique du muscle squelettique expliquent en partie la spasticité (Chauviere, 2002; Dietz & Sinkjaer, 2007; Foran et al., 2005; Ivanhoe & Reistetter, 2004; Mukherjee & Chakravarty, 2010; Nielsen et al., 2005; Stevenson, 2010).

1.4.4 Neuropathie axonale

La neuropathie axonale évolutive fait partie des symptômes cliniques notamment observés dans l'ARSACS (Bouhlal et al., 2011; Dupré et al., 2006; Duquette et al., 2013; Gagnon, Desrosiers & Mathieu, 2004; Gazulla et al., 2012; Martin et al., 2007). Selon l'étude de Duquette et al. (2013), la neuropathie axonale semble apparaître plus tardivement. Elle est associée à la démyélinisation axonale des muscles distaux et est caractérisée par la perte du réflexe achilléen et une atrophie musculaire distale (Dupré et al., 2006; Duquette et al., 2013). La modification de la conduction d'influx périphérique sensorielle et du système nerveux central entraînera une perte proprioceptive qui s'accroîtra avec le temps (Bouchard et al., 1998). Les recherches de Takiyama (2006) et de Bouchard et al. (1998) démontrent des patients atteints d'une perte modérée de la vitesse de conduction des nerfs moteurs tibiaux postérieurs et d'une légère perte de la vitesse des nerfs moteurs brachiaux ulnaires et médians. Une nette diminution du potentiel d'action des nerfs sensitifs a également été mesurée dans les nerfs ulnaires et médians surax s'acheminant à la main. La perte de vitesse des nerfs moteurs ou de conduction nerveuse sensorielle serait provoquée par la dégénération axonale (démyélinisation des axones) causant la dénervation des muscles distaux et leur atrophie (Bouchard et al., 1998; Dupré et al., 2006; Richter et al., 1999). Le changement structural de la fibre musculaire (perte de sarcomères en série), causé par sa dénervation, implique aussi un changement de ses propriétés mécaniques et cause l'hypertonie et/ou la contracture (Bouchard et al., 1998; Dietz & Sinkjaer, 2007; O'Dwyer et al., 1996).

1.5 Évaluation dans l'ARSACS

1.5.1 Évaluation de la condition physique

Les différents symptômes de l'ARSACS touchent la qualité de vie des gens atteints. Pour la plupart, la maladie les rend moins actifs causant un déconditionnement physique et un surplus de poids (Anziska & Sternberg, 2013). Elle provoque aussi une perte importante de la capacité fonctionnelle affectant leur autonomie. Ils ont de la difficulté à exécuter des tâches spécifiques quotidiennes telles que marcher, monter l'escalier, se lever, etc. Les évaluations portant spécifiquement sur les tâches quotidiennes auraient avantage à être exploitées afin d'offrir une analyse juste de la capacité fonctionnelle (Desjardins, 2012). Les tests de la condition physique (force musculaire, puissance musculaire, endurance musculaire, vitesse, vitesse de marche, capacité aérobie et anaérobie, etc.) et de la capacité fonctionnelle (vitesse d'exécution, marche, coordination œil-main, équilibre) sont bien documentés chez les MNM (Anziska & Sternberg, 2013; Kilmer, 2002a; Logan, 2011). Comme l'ARSACS fait partie de ce groupe, les tests sont sensiblement les mêmes ou peuvent être adaptés.

1.5.2 Évaluation des symptômes d'ataxie

L'ataxie est caractérisée par des problèmes de coordination lors des mouvements volontaires, créés par une altération de l'activité musculaire de la part du SNC. Les symptômes peuvent être cliniquement remarqués par l'ataxie appendiculaire, la marche, l'équilibre et la station debout. On peut grouper les évaluations sous deux catégories: celles des membres supérieurs et inférieurs.

1.5.2.1 Membres supérieurs

L'ataxie appendiculaire est l'altération de la coordination œil-main. Les tests de la spirale, de la pro/supination des mains et de la tape sont des évaluations cliniques fréquentes pour l'ataxie, la dystaxie⁸ et la dysmétrie⁹? (José, Gregory & Paul, 2011; Louis et al., 2012; Notermans, van Dijk, van der Graaf, van Gijn & Wokke, 1994). Ceux-ci sont présentés, ci-dessous, à la Figure 6.



Figure 6: Évaluation fonctionnelle des membres supérieurs

Gauche. Test de la spirale. Le patient doit placer son index au centre de la spirale et la suivre, le plus fidèlement possible, jusqu'à la fin. Tirée de (Louis et al., 2012) Milieu. Test de pro/supination des mains pour la dystaxie et la dysmétrie. Remarquez l'exécution des rotations normales de la main droite et l'exécution des rotations anormales de la main gauche. Tirée de (José et al., 2011) Droite. Test de tape pour les membres supérieurs. Le patient doit peser sur les boutons gauche et droite, alternativement, aussi vite que possible. Tirée de Notermans et al. (1994)

1.5.2.2 Membres inférieurs

Le patient ataxique démontre une démarche caractérisée par une posture large et un balancement exagéré du corps lors de la marche. Cette démarche plus large lui permet de conserver un meilleur équilibre. L'évaluation de la « démarche en tandem » est l'une des

⁸ Difficulté à contrôler le mouvement volontaire.

⁹ Difficulté à gérer la distance, la vitesse et la puissance lors d'une activité musculaire.

plus fiables pour analyser l'ataxie des membres inférieurs (Manto & Pondolfo, 2001; Stolze et al., 2002). Des évaluations de l'équilibre statique et dynamique peuvent aussi être utilisées. La Figure 7 illustre certaines évaluations des membres inférieurs.



Figure 7: Évaluation fonctionnelle des membres inférieurs

Gauche. Test de la démarche en tandem. Le patient doit amener les orteils du pied arrière en contact avec le talon du pied avant à plusieurs répétitions. Droite. Test d'équilibre statique sur une jambe. Le patient se place debout sur un rail de bois de 5 cm de hauteur, 2 cm de largeur et 60 cm de longueur. Mains sur les hanches, le participant doit maintenir son équilibre le plus longtemps possible sur sa jambe dominante. Tirée de (Leone, 2012)

1.5.3 Évaluation des symptômes de spasticité

L'évaluation de la spasticité est un sujet complexe et controversé au sein de la communauté scientifique. Particulièrement les définitions de la spasticité phasique et tonique. Comme sa définition est vague et que ses causes sont multifactorielles, il est très difficile de s'entendre sur les outils d'évaluation. À ce jour, la plupart des moyens cliniques n'offrent qu'une appréciation qualitative du symptôme (Fowler et al., 2000; N. Ghotbi et al., 2009). Toutefois, l'évolution lente et sensible de la spasticité, principalement pour l'ARSACS, gagnerait à être mesurée quantitativement. Sa complexité convainc bon nombre d'auteurs de se pencher sur l'évaluation du muscle spastique sous trois formes: active, passive et au repos (Fee & Miller, 2004; Naghdi, Ansari, Azarnia & Kazemnejad,

2008). Les composantes neurales ou non neurales mèneront à un traitement différent de la spasticité (Singh, Joshua, Ganeshan & Suresh, 2011). En plus des qualités musculaires, une évaluation exhaustive de la spasticité requiert plusieurs outils d'évaluation différents qui pourront évaluer son effet sur l'équilibre et la démarche (Graham, 2000).

1.5.3.1 Test du pendulum

L'évaluation du pendulum permet d'observer l'oscillation de la jambe sous l'effet de la gravité, offrant des mesures biomécaniques intéressantes. Elle provoque, chez le muscle spastique, le réflexe d'étirement durant une oscillation passive de la jambe (Fowler et al., 2000). Cet outil rend entre autres compte de la spasticité phasique. Selon la définition de celle-ci, analysée précédemment, un muscle spastique répond aux critères vitesse-dépendant et longueur-dépendant et un changement rapide de sa longueur provoque une co-contraction spastique. Cette évaluation est présentée par la littérature scientifique comme fiable, peu coûteuse et pratique pour analyser le degré de spasticité chez les gens atteints de l'ARSACS ou chez tous autres patients souffrant d'une lésion du motoneurone supérieur entraînant la spasticité (Bohannon, Harrison & Kinsella-Shaw, 2009; Bui, Gagnon, Audet, Mathieu & Leone, soumis).

Wartenberg (1951) est le concepteur du tout premier pendulum utilisé pour quantifier la spasticité du quadriceps fémoral. Ce pionnier a aussi fait des recherches sur l'électrogoniométrie, la vidéographie et les dispositifs de détection magnétique comme outils d'évaluation de la spasticité. L'évaluation originale pendulaire de Wartenberg a été modifiée et adaptée à de nombreuses reprises depuis (Bajd & Bowman, 1982; Boczko & Mumenthaler, 1958; Bohannon, 1987; Lin, Ju & Lin, 2003) . Sa validité a été mise en évidence lors de plusieurs études (Bajd & Bowman, 1982; Bajd & Vodovnik, 1984; Bohannon, 1987; Bohannon et al., 2009; He, Norling & Wang, 1997; P. Le Cavorzin, Hernot, X., Bartier, O., Allain, H., Carrault, G., Rochcongar, P., Chagneau, F., 2001; Stillman & McMeeken, 1995; Syczewska, Lebidowska & Pandyan, 2009). Ce test

biomécanique, tout comme les évaluations d'Ashworth/Ashworth modifiée et de Tardieu, fait partie des tests cliniques couramment employés (Alhusaini et al., 2010; Anwar & Barnes, 2009; Ashworth, 1964; Bohannon et al., 2009; Bohannon & Smith, 1987; Fowler et al., 2000; P. Le Cavorzin, Hernot, X., Bartier, O., Allain, H., Carrault, G., Rochcongar, P., Chagneau, F., 2001).

1.5.3.1.1 Protocole

Lors de l'évaluation, le patient doit être assis sur une chaise ou un fauteuil inclinable et ajusté à sa grandeur (Fowler et al., 2000). Tel qu'illustré à la Figure 8, la jambe doit être capable d'osciller au-delà de 90° degrés avec la cuisse, sans difficulté. Un oreiller peut être placé sous la tête du patient pour favoriser la détente de celui-ci (Fowler et al., 2000). De plus, il est très important de s'assurer de l'état de relaxation du patient, car cette variable pourrait modifier les données¹⁰. La jambe du participant doit être amenée de la position de relaxation (entre 60° et 90°) à une extension passive complète du genou (environ 180°). Les angles peuvent varier d'une étude à l'autre, selon le protocole utilisé et le degré de spasticité du quadriceps fémoral chez les patients (Bohannon et al., 2009; Bui et al., soumis; Fowler et al., 2000; Syczewska et al., 2009; White, Uhl, Augsburger & Tylkowski, 2007). Par la suite, sans avertissement, la jambe doit être relâchée. Le clinicien doit s'assurer que le membre du patient soit complètement au repos avant cette étape (aucune tension). L'oscillation du membre est affectée par la spasticité du quadriceps. Plusieurs paramètres prélevés par l'appareil de mesure serviront à l'analyse (Graham, 2000). Le test se termine lorsque la jambe revient à la position normale de relaxation et qu'il n'y ait plus d'oscillation remarquée. Le processus doit être répété à plusieurs reprises pour obtenir des résultats cohérents (Fowler et al., 2000). Afin de permettre une récupération du chemin

¹⁰ L'électromyogramme peut être utilisé pour différencier une contraction volontaire d'une contraction involontaire (Burridge et al., 2005; Fowler et al., 2000).

réflexe entre les différentes répétitions, un minimum de 30 secondes entre celles-ci doit être respecté (Bajd & Bowman, 1982; Bajd & Vodovnik, 1984; Jamshidi & Smith, 1996; Robinson, Kett & Bolam, 1988). Selon Bohannon (1987), un temps de récupération inférieur à 15 secondes aurait pour effet de biaiser les résultats.

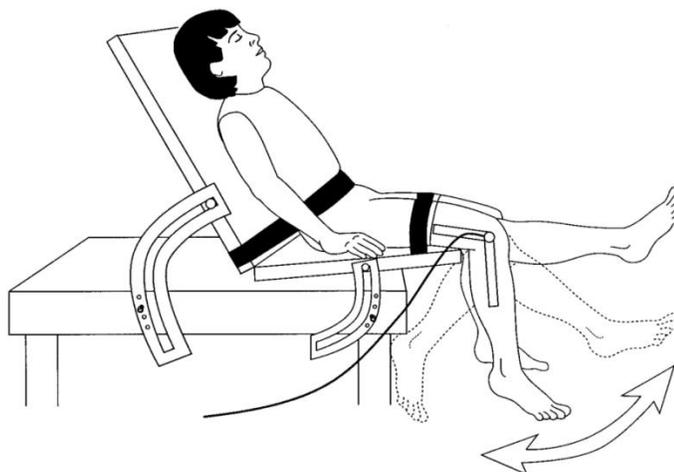


Figure 8: Évaluation pendulaire

Oscillations passives de la jambe, sous l'effet de la gravité, durant l'évaluation pendulaire. Tirée de (Fowler et al., 2000)

1.5.3.1.2 Mesures et calculs

L'évaluation pendulaire permet de prendre plusieurs mesures lors du même mouvement. Par exemple, la durée des oscillations (Bajd & Vodovnik, 1984; Couvee, van der Laarse & Oosterveld, 1968; Fowler et al., 2000; White et al., 2007) et le nombre d'oscillations (Bajd & Bowman, 1982; Bajd & Vodovnik, 1984; Boczko & Mumenthaler, 1958; Couvee et al., 1968; Fee & Miller, 2004; Fowler et al., 2000; Wartenberg, 1951; White et al., 2007) sont de bons indicateurs pour quantifier la spasticité. Des oscillations moins nombreuses et de moins longues durées seraient un signe de l'atteinte du motoneurone supérieur, alors que des oscillations plus nombreuses et de plus longues durées seraient un signe de l'atteinte du motoneurone inférieur (White et al., 2007). Plusieurs chercheurs, connus du domaine, avancent que le premier mouvement pendulaire

serait le meilleur élément pour évaluer le degré de spasticité (Bajd & Bowman, 1982; Bajd & Vodovnik, 1984; Boczko & Mumenthaler, 1958; Bohannon et al., 2009; Bohannon & Larkin, 1985; Fowler et al., 2000; Graham, 2000). Comme la vitesse angulaire de la jambe est plus élevée au premier revirement, un mouvement spastique du quadriceps fémoral de type phasique (vitesse-dépendant) risque davantage d'être déclenché. Plus particulièrement, trois paramètres nommés A0, A1 et A2 ressortent pour analyser la spasticité (Bohannon et al., 2009; Syczewska et al., 2009; Wartenberg, 1951; White et al., 2007). L'angle parcouru entre le départ et le premier revirement est indiqué par A1 tandis que l'angle parcouru entre le premier et le deuxième revirement est indiqué par A2. La mesure de l'angle final moins l'angle initial est appelée A0. Il peut servir d'indice de la spasticité tonique des tissus musculotendineux du quadriceps fémoral (White et al., 2007). Les paramètres sont illustrés à la Figure 9.

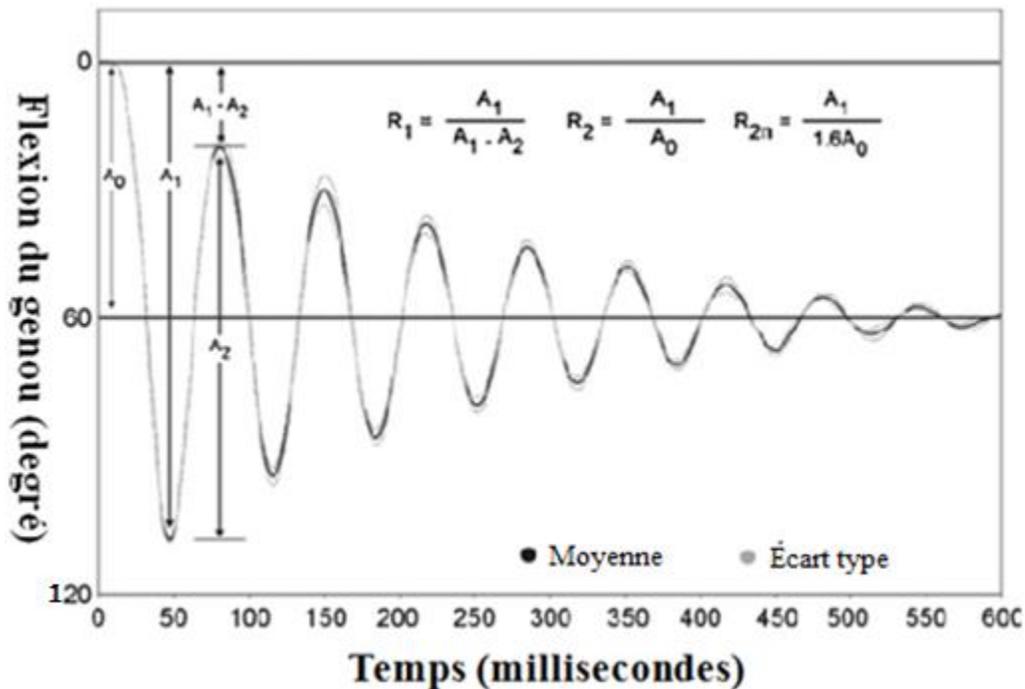


Figure 9: Motion du genou sur un patient sain durant le test pendulaire et les formules des ratios calculés.

Plusieurs ratios peuvent être calculés à partir de ces trois mesures. Ceux-ci offrent un indice de spasticité. Les variables de la vélocité angulaire de la flexion du genou telles que la vélocité angulaire maximum obtenue et le temps calculé entre l'initiation du mouvement et la vitesse angulaire sont parmi les plus significatives. Tirée de (White et al., 2007)

1.5.3.1.3 Limites du test du pendulum

La physiologie complexe de la spasticité ne facilite pas les mesures prises par l'évaluation pendulaire et, surtout, gêne à la comparaison de celles-ci entre les études (Syczewska et al., 2009). De plus, plusieurs études ont un protocole de recherche semblable mais non standardisé (Bajd & Vodovnik, 1984; Bohannon, 1987; Bohannon & Larkin, 1985; Fowler et al., 2000; Jamshidi & Smith, 1996; P. Le Cavorzin, Hernot, X., Bartier, O., Allain, H., Carrault, G., Rochcongar, P., Chagneau, F., 2001; Stillman & McMeeken, 1995). Par exemple, le concept « nombre d'oscillations » doit être mieux défini et universel. Pour Fowler et al. (2000), une oscillation du genou représente un mouvement de 3 degrés ou plus. Peu d'études démontrent cette précision, ce qui rend difficile la comparaison de ce paramètre. Certains auteurs ne sont pas en accord quant à l'évaluation de la capacité fonctionnelle par le pendulum (Bohannon et al., 2009; Faber, Nienhuis, Rijs, Geurts & Duysens, 2008; Graham, 2000; He et al., 1997). Pour eux, il serait impossible d'anticiper la motion du genou à la marche si l'évaluation est exécutée par la motion du genou lorsqu'une personne est assise. Aussi, il est à noter que les résultats du test peuvent être influencés par les changements du tissu musculaire qu'entraîne l'atteinte du neurone moteur supérieur (Biering-Sørensen, Nielsen & Klinge, 2006; Fleuren et al., 2010; White et al., 2007). Certains outils complémentaires, présentés à la prochaine section, pourront aider à déceler ces changements du tissu musculaire ou à différencier certains symptômes pyramidaux de la spasticité (Burridge et al., 2005).

En bref, le test du pendulum est parmi les méthodes d'évaluation les plus connues pour évaluer le degré de spasticité. Son principe est simple, efficace, peu coûteux et facile à utiliser. Même si son protocole n'est pas universellement respecté, il reste tout de même un outil d'évaluation de choix. Il permet de prendre plusieurs mesures à la fois et en peu de temps.

1.5.4 Tests d'Ashworth et d'Ashworth modifié

Le protocole des tests d'Ashworth et d'Ashworth modifié est simple, rapide et facilement accessible. Son processus consiste à analyser qualitativement la résistance d'un membre spastique face à un étirement passif lent et continu (Bohannon & Smith, 1987; Damiano, 2002). L'observation est ensuite comparée à l'échelle qualitative ordinale d'Ashworth ou d'Ashworth *modifiée* afin de porter un jugement critique sur le degré de spasticité. Celles-ci sont illustrées au Tableau 3.

Ces deux évaluations cliniques sont encore d'actualité. Toutefois, un nouveau courant de pensée ne présente pas ces tests comme de bons outils cliniques, car ils ne rendent compte que de la spasticité tonique perçue comme la résistance élastique à l'étirement. Cette mobilisation passive ne tient pas compte de la vitesse-dépendante et ne mesure donc pas la composante phasique de la spasticité (Alhusaini et al., 2010; Gracies et al., 2010; Haas et al., 1996; Kohan, 2010; P. Le Cavorzin et al., 2002; Leslie, Catherine, Part & Roberts, 1992; A. D. Pandyan et al., 1999; Singh et al., 2011). Ces tests sont critiqués par de nombreuses études, car ils sembleraient qualifier davantage l'hypertonie que la spasticité (Bakheit, Maynard, Curnow, Hudson & Kodapala, 2003; A. D. Pandyan et al., 1999). De plus, leur validité est remise en question (Liao, 2009; A. D. Pandyan, Price C. IM., Barnes, M. P., Johnson, G. R., 2003). Même si de récents articles scientifiques n'appuient pas l'utilisation des tests d'Ashworth ou d'Ashworth modifié comme mesure ou comme seule mesure du degré de spasticité (Fleuren et al., 2010; Patrick, 2006; Syczewska et al., 2009; White et al., 2007), ils demeurent cliniquement utilisés et universellement

reconnus. Encore aujourd'hui, leur protocole fait l'objet de nouvelles études afin de rendre ces outils plus complets (Nastaran Ghotbi, Ansari, Naghdi & Hasson, 2011; N. Ghotbi et al., 2009; Naghdi et al., 2008).

Tableau 3: Échelles d'Ashworth et d'Ashworth modifiée

Score	Échelle d'Ashworth (Ashworth 1964)	Échelle d'Ashworth modifiée (Bohannon et Smith 1987)
0	Pas d'augmentation du tonus musculaire	Pas d'augmentation du tonus musculaire
1	Légère augmentation du tonus musculaire qui se manifeste par un arc douloureux lorsque le segment touché est déplacé en flexion ou en extension	Légère augmentation du tonus musculaire qui se manifeste par un arc douloureux suivi d'un relâchement ou par une résistance minimale à la fin de l'amplitude articulaire lorsque le segment touché est déplacé en flexion ou en extension
1+		Légère augmentation du tonus musculaire qui se manifeste par un arc douloureux suivi d'une résistance minimale à travers le reste (moins que la moitié) de l'amplitude articulaire
2	Augmentation plus marquée du tonus musculaire, mais le segment touché peut être déplacé avec facilité à travers la totalité de l'amplitude articulaire	Augmentation plus marquée du tonus musculaire à travers la presque totalité de l'amplitude articulaire, mais le segment touché peut être déplacé avec facilité
3	Augmentation considérable du tonus musculaire, le mouvement passif est difficile et l'amplitude articulaire est réduite	Augmentation considérable du tonus musculaire, le mouvement passif est difficile
4	Le segment touché est rigide en flexion ou en extension	Le segment touché est rigide en flexion ou en extension

Tiré de (Bandi & Ward, 2012)

1.5.5 Test de Tardieu

Tout comme les tests d'Asworth et d'Asworth modifiée, le test de Tardieu est composé d'un protocole simple, rapide et facilement accessible. Cependant, le processus diffère et tient compte des composantes tonique et phasique de la spasticité (Faber et al., 2008; Gracies et al., 2010; Haugh, Pandyan & Johnson, 2006; J. Mehrholz, Wagner, K., Meibner, D., Grundmann, K., Zange, C., Koch, R., Pohl, M., 2005; Patrick, 2006; Wu et al., 2010). Lors d'un étirement passif, la résistance du membre spastique est observée à différentes vitesses d'étirement, dont le plus lent possible (V1) et le plus rapidement possible (V3) (Faber et al., 2008; Gracies et al., 2010; Smaïl, 2003). L'échelle de Tardieu peut aussi être composée de la vitesse (V2) qui représente la vitesse de la jambe lors d'une chute libre sous l'effet de la gravité (Gracies et al., 2010; Haugh et al., 2006). Par la suite, l'angle d'apparition et l'intensité de la réaction spastique sont notés. Les observations sont alors comparées à deux paramètres : la qualité de la réaction musculaire (X) et l'angle où apparaît la réaction musculaire (Y). Ils sont présentés dans l'échelle de Tardieu au Tableau 4. Ils permettent de porter un jugement qualitatif du degré de spasticité. La polyvalence de cette évaluation lui permet de différencier les restrictions neurales (clonus, spasticité) ou non neurales (contracture, hypertonie) (Alhusaini et al., 2010; Patrick, 2006; Singh et al., 2011). La qualité et la validité de l'échelle de *Tardieu* originale devraient être étudiées davantage avant d'être cliniquement adoptées comme seule mesure de la spasticité (Haugh et al., 2006). Certains chercheurs s'y sont intéressés et proposent des modifications de l'échelle (Faber et al., 2008; J. Mehrholz, Major, Y., Meibner, D., Sandi-Gahun, S., Koch, R., Pohl, M., 2005; J. Mehrholz, Wagner, K., Meibner, D., Grundmann, K., Zange, C., Koch, R., Pohl, M., 2005).

Tableau 4: Échelle de Tardieu

<i>Qualité de la réaction musculaire (X)</i>	
0	Pas de résistance tout au long du mouvement passif
1	Discrète augmentation de la résistance au cours du mouvement passif sans que l'on puisse ressentir clairement un ressaut à un angle précis
2	Ressaut franc interrompant le mouvement passif à un angle précis, suivi d'un relâchement
3	Clonus épuisable (< 10 s lorsque l'on maintient l'étirement) survenant à un angle précis
4	Clonus inépuisable (> 10 s lorsque l'on maintient l'étirement) survenant à un angle précis
<i>Angle ou apparaît la réaction musculaire (Y)</i>	
	La mesure est rapportée à la position d'étirement minimale pour chaque articulation (correspondant à l'angle 0), à l'exception de la hanche où la mesure est rapportée à la position de repos anatomique

Tiré de (Smaïl, 2003)

1.6 Impacts de l'entraînement sur les MNM à progression lente

Les gens atteints de MNM ont davantage de barrières perceptives face à l'exercice (motivation, manque d'énergie, douleur, transport), comparés à la population en général. Néanmoins, les bénéfices seraient autant ou sinon plus importants (Phillips et al., 2009). Ces pathologies occasionnent plusieurs conséquences telles que la faiblesse musculaire, la perte sensitive, la douleur, la fatigue, la perte de capacité fonctionnelle, les contractures et la diminution de la qualité de vie (Anziska & Sternberg, 2013; Cook et al., 2007; N. Ghotbi

et al., 2009). L'activité physique et l'entraînement prennent de plus en plus d'importance quant au traitement palliatif de ces pathologies à progression lente. Plusieurs recherches démontrent une réponse positive face à l'exercice d'un point de vue physique (Aitkens, McCrory, Kilmer & Bernauer, 1993; Andersen et al., 2013; Anziska & Sternberg, 2013; Dietz & Harkema, 2004; Gagnon et al., 2013; Krivickas, 2003; Phillips et al., 2009; Sakzewski et al., 2012). Toutefois, certaines maladies telles que la dystrophie musculaire de Duchenne et la sclérose latérale amyotrophique présentent peu d'amélioration ou sont tout simplement peu explorées. Bien souvent, la gravité et le caractère précoce de la maladie mettent des barrières à ce type de « réadaptation » (Anziska & Sternberg, 2013; Jansen, Alfen, Geurts & de Groot, 2013; Kilmer, 2002b).

La théorie « no use is disuse » illustrée par Jansen et al. (2013) et par Mostert et Kesselring (2002) démontre le caractère crucial de l'activité physique et de l'entraînement chez ce type de clientèle. Chez toutes personnes contraintes à une inactivité physique prolongée, un déconditionnement musculaire et une perte de force et de masse musculaire sont remarqués (Surakka et al., 2004). Hypothétiquement, même avec des changements négligeables, une réduction de la progression de la maladie est considérée comme un résultat positif chez les MNM (Jansen et al., 2013; Kilmer, 2002b). De surcroît, l'activité physique permet la préservation des programmes moteurs, des habiletés fonctionnelles et de la flexibilité musculosquelettique. Comme les MNM comprennent des symptômes et des limitations hétérogènes, le pronostic s'avère différent pour chacune d'entre elles. Même si les recherches sur ce regroupement de pathologies abondent plus qu'auparavant, aucun consensus clair n'est établi quant à la recommandation de l'activité physique ou de l'entraînement comme traitement (Anziska & Sternberg, 2013).

1.7 L'impact de l'entraînement sur les symptômes de l'ARSACS

Depuis quelques années, on constate que la pratique d'activités physiques et de l'entraînement peuvent avoir un impact positif sur plusieurs pathologies ayant une étiologie neurologique comparable à l'ARSACS. Les études concernant l'impact de l'entraînement sur la condition physique, les symptômes de la maladie et le degré de spasticité des gens atteint de l'ARSACS sont difficiles à trouver, voire même inexistantes. Il est nécessaire de se pencher vers d'autres publications concernant les impacts de l'entraînement sur les symptômes des MNM et sur la spasticité, et cela, même s'ils ne concernent pas directement l'ARSACS. En outre, plusieurs études documentent les problèmes nerveux et moteurs des patients souffrant de pathologies déclenchant le syndrome du neurone supérieur, responsable de la spasticité.

La spasticité affecte les activités quotidiennes (Cook et al., 2007; Logan, 2011; Stevenson, 2010). Elle a un impact prépondérant sur la capacité fonctionnelle et le cycle de marche (Grey et al., 2008; Jung et al., 2011; Kim, Eng, MacIntyre & Dawson, 2001). Une évaluation efficace du symptôme consiste à identifier les principaux problèmes qu'il provoque chez chaque participant. Il faut personnaliser l'approche afin de cibler quelques objectifs précis du traitement. La clef du succès repose sur le traitement multidisciplinaire de la spasticité, joignant la physiothérapie, la médecine, la pharmacologie, la kinésiologie, etc. (Mayer, 2002; Richardson, 2002).

Associée à un symptôme d'une lésion du neurone moteur supérieur, la spasticité contribue à la réalisation d'activités fonctionnelles (escalier, marche, se lever, etc.). Elle n'est donc pas toujours nuisible et c'est pourquoi il est important de bien l'évaluer individuellement (Bhakta, 2000; Stevenson, 2010). Son traitement n'est nécessaire que si celle-ci nuit à la capacité fonctionnelle ou si elle cause des complications secondaires importantes (Burridge et al., 2005).

1.8 Méthodes d'entraînements

Le programme d'entraînement doit viser l'amélioration de la condition physique générale et des symptômes de l'ARSACS. Certaines méthodes comme les activités récréatives et l'entraînement musculaire et cardiovasculaire permettront d'atteindre ces objectifs. La planification doit prévoir le maintien ou le développement de la capacité fonctionnelle. Le principe de spécificité de l'entraînement face aux activités quotidiennes s'avère un atout efficace pour maximiser les gains fonctionnels (Richardson, 2002; Sharp & Brouwer, 1997; Teixeira-Salmela et al., 1999). Malgré la rareté des études sur l'ARSACS, corrélant ses symptômes et les impacts d'un programme entraînement, il est plausible que ces deux variables évoluent positivement. Du moins, les études sur d'autres pathologies traitant du sujet sont encourageantes.

1.8.1 Activités récréatives et sportives

Les vertus des activités récréatives et sportives, de l'enfant à l'aîné, sont bien documentées dans la littérature scientifique. Puisqu'elles sont associées à un risque faible de blessure, on les utilise chez plusieurs MNM. Parmi celles-ci, les activités aquatiques semblent la méthode la plus sécuritaire (Anziska & Sternberg, 2013). D'autres activités récréatives ou sportives, lorsqu'elles sont contrôlées, présentent de faibles risques de blessure (badminton, tennis, volleyball, etc.). Elles ne surchargent pas le système musculo-squelettique et permettent de prendre en considération les limitations physiques de chaque participant. De plus, elles ont aussi plusieurs répercussions communes chez les gens atteints de spasticité (Logan, 2011). D'un point de vue thérapeutique, elles améliorent la condition physique, l'amplitude articulaire, la coordination et l'équilibre, permettant ainsi une mobilisation musculosquelettique générale. Cette méthode privilégie l'utilisation des membres spastiques affectés. Au quotidien, les gens atteints de spasticité ont tendance à ne pas avoir recours aux membres spastiques et il est important de les travailler et de renforcer leur utilisation (Logan, 2011; Richardson, 2002). Il est nécessaire de renforcer les muscles

affaiblis, mais il faut aussi pratiquer des mouvements plus complexes et applicables à la vie quotidienne (Logan, 2011).

1.8.2 Méthode d'entraînement musculaire

1.8.2.1 Entraînement en force

L'entraînement en force provoque plusieurs modifications des structures neurales et musculosquelettiques. Ce phénomène de surcharge et d'adaptation est bien documenté chez les patients sains, mais qu'en est-il chez ceux atteints de MNM? La littérature scientifique a récemment évolué dans ce domaine. Toutefois, encore peu de recherches traitent spécifiquement du sujet. À notre connaissance, aucune étude, mise à part celle-ci, ne rend compte de ce phénomène sur la condition physique et les symptômes de l'ARSACS tels que la spasticité. Néanmoins, quelques découvertes récentes ont mis en évidence une corrélation positive entre l'amélioration des symptômes de certaines MNM, étiologiquement comparable à l'ARSACS, et l'entraînement en force. Celles-ci sont brièvement présentées au Tableau 5. En plus d'une sollicitation importante des structures anatomiques, l'entraînement en force crée des microdéchirures musculaires et une charge neurale importantes. Ce type de pratique ne s'applique pas à toutes les MNM, puisque parfois certaines structures anatomiques (os, muscle, ligament, cartilage et, etc.) sont très affaiblies. Conséquemment, le risque de blessure est plus élevé (Anziska & Sternberg, 2013; Kilmer, 2002b). Certaines d'entre elles, comme la dystrophie musculaire de Duchenne et la sclérose latérale amyotrophique, présentent des risques particuliers à cause de la nature particulière de ces pathologies (Anziska & Sternberg, 2013; Jansen et al., 2013; Kilmer, 2002b).

L'objectif principal de l'entraînement en force est de rétablir l'interaction entre les muscles agonistes et antagonistes par des mouvements répétitifs et des tâches spécifiques. D'après la théorie de Bobath (1978), la faiblesse musculaire serait imputable au muscle

antagoniste qui nuit à la contraction normale et qui s'oppose à la force générée par la contraction agoniste. Un gain de la force améliore la condition neurale entre les muscles agonistes et antagonistes et réduit la fréquence des co-contractions du muscle spastique (Kim et al., 2001; Logan, 2011; Reid et al., 2010; Richardson, 2002). Selon Bohannon (2007) une progression de cette qualité musculaire aurait des effets bénéfiques sur la capacité fonctionnelle. Plus de 50 articles scientifiques décrivent cette relation. L'entraînement en force par des tâches spécifiques (par exemple, passer de la position assise à debout) provoqueraient de meilleurs résultats pour améliorer la capacité fonctionnelle (Bohannon, 2007; Kim et al., 2001; Logan, 2011; Teixeira-Salmela et al., 1999).

Tableau 5: Impact d'un entraînement en force sur les symptômes de différentes MNM étiologiquement semblables à l'ARSACS

Maladie	Auteur (s)	Conclusion
Sclérose en plaques	Surakka et al. (2004)	L'entraînement en force améliore les symptômes de la fatigue musculaire sur une période de 6 mois, notamment chez les femmes.
	Lambert, Archer et Evans (2001)	Il ne devrait pas y avoir de réserve quant aux interventions qui influencent la production de force par l'entraînement concentrique.
	Mostert et Kesselring (2002)	Il serait plus avantageux de pratiquer l'activité physique et l'entraînement en force que ne pas les pratiquer.
Dystrophie myotonique	Voet et al. (2010)	Un entraînement en force d'intensité modéré ne semble pas avoir d'effet négatif sur le système musculaire.
Dystrophie myotonique de type 1	Fortin (en rédaction)	L'entraînement en force a été efficace chez les gens atteints de DM1, en particulier pour les membres supérieurs. Il est peu efficace pour améliorer la capacité fonctionnelle.
Accident vasculaire cérébral	Ada, Dorsch et Canning (2006); Bohannon (2007), Logan (2011), Teixeira-Salmela et al. (1999), Logan (2011), Stevenson (2010)	Un programme d'entraînement en force aurait des effets bénéfiques sur les symptômes de spasticité et devrait même faire partie du programme de réadaptation des personnes victimes d'AVC.
Accidents de la moelle épinière	Labruyère et van Hedel (2014)	L'entraînement en force a amélioré la vitesse au test de marche 10 mètres. Une diminution de la douleur, perçue par les participants, a aussi été notée.
Infirmité motrice cérébrale	Reid et al. (2010)	Confirment l'amélioration des symptômes induite par un entraînement en force excentrique. Il permet l'augmentation du nombre de sarcomères en série provoquant une meilleure force musculaire. En plus, il réduit le nombre de co-contractions.
Maladie neuromusculaire à progression lente	Aitkens et al. (1993), Krivickas (2003), Richardson (2002), Stevenson (2010)	Il est possible d'améliorer la force et la capacité aérobie chez ce type de pathologie. De plus, le gain de force engendre aussi un gain fonctionnel.

En résumé, les recherches sur l'entraînement en force dans les MNM à progression lente sont favorables à ce type de traitement palliatif mais nécessite certaines précautions. Ces impacts anatomo-physiologiques sur le système nerveux et sur le système musculosquelettique ont des répercussions positives sur la condition physique et les symptômes du motoneurone supérieur. Quoi qu'il en soit, l'entraînement en force, chez les gens atteints de ce regroupement de pathologies, gagne à être pratiqué et connu.

1.8.2.2 Entraînement en puissance

La puissance lie les composantes force et vitesse. Plus précisément, elle peut être définie comme la vitesse à laquelle un muscle peut produire une tension maximale dans un temps le plus court possible. Les divers symptômes de l'ARSACS affectent le comportement locomoteur de la marche, de l'équilibre et de la coordination. Des chutes plus fréquentes sont observées chez les personnes atteintes de ce type de maladie. La puissance, coordonnant la vitesse de réaction et la force musculaire, permet d'éviter certaines chutes. Tout comme l'entraînement en force, elle provoque deux changements physiologiques importants: l'hypertrophie des fibres musculaires (type II) et un recrutement supérieur d'unités motrices. Encore aucune étude, à notre connaissance, n'a exploré l'efficacité de ce type d'entraînement chez l'ARSACS. En outre, l'entraînement en puissance par des tâches spécifiques a fait l'objet de quelques publications pour les MNM (Corti, McGuirk, Wu & Patten, 2012; Patten, Condliffe, Dairaghi & Lum, 2013; Patten, Dozono, Schmidt, Jue & Lum, 2006). Plusieurs études confirment des gains fonctionnels notables. La modulation du réflexe d'étirement et une activation neuromusculaire plus efficace font aussi état d'une adaptation neurale positive. Certes, aucun effet négatif sur la spasticité ou sur le système musculosquelettique n'a été associé à l'entraînement en puissance chez les MNM à progression lente.

1.8.3 Méthode d'entraînement cardiovasculaire

Généralement, les auteurs appuient les vertus d'un programme d'entraînement cardiovasculaire sur la qualité de vie des patients atteints de MNM possédant les caractéristiques du syndrome pyramidal (Adams & Hicks, 2011; Anziska & Sternberg, 2013; Balantrapu, Sandroff, Sosnoff & Motl, 2012; Dean, 2001; Logan, 2011; Mayer, 2002; Mostert & Kesselring, 2002; Petajan et al., 1996; Richardson, 2002; Stevenson, 2010). Cette méthode vise la progression des aptitudes cardiovasculaires aérobie et anaérobie, mais aussi l'optimisation de l'activité locomotrice. La littérature scientifique présente le vélo stationnaire et le tapis roulant comme de bons auxiliaires d'entraînement. Ceux-ci atténuent les effets négatifs de la spasticité sur le patron de marche (Adams, 2008; Adams & Hicks, 2011; Jansen et al., 2013; Logan, 2011; Mayer, 2002; Richardson, 2002). Selon le principe de spécificité de l'entraînement par des tâches fonctionnelles, l'entraînement sur tapis roulant (avec ou sans support) devrait être priorisé, si la condition physique le permet. D'après l'étude de Logan (2011), les habiletés développées sur tapis roulant se transfèrent à la marche sur les conditions du sol. Elle souligne l'importance de limiter la quantité de support offert au patient pour reproduire un cycle de marche typique. D'autre part, Mayer (2002) soutient son utilisation pour aider le patient à reproduire un mouvement plus fidèle. Quoi qu'il en soit, la reproduction correcte du patron de marche selon une démarche rythmique, avec une synchronisation et une coordination des mouvements, devrait être reproduite par le type d'entraînement choisi. La plasticité du système nerveux central, présenté par Dietz et Harkema (2004), laisse une place importante aux activités locomotrices comme activité de réadaptation neurale. Elles permettent d'améliorer ou de conserver un patron moteur de la marche plus efficace. D'après Dean (2001) et Logan (2011), la vitesse de marche et l'endurance devraient être les priorités de l'entraînement cardiovasculaire.

CHAPITRE 2

MATÉRIEL ET MÉTHODE

2.1 Formulation des hypothèses

À notre connaissance, il n'existe pas de programme d'entraînement ayant pour but de venir en aide aux gens souffrants de l'ARSACS. Même si la recherche sur cette maladie semble bien documentée par la communauté scientifique, son traitement reste encore peu exploré. L'ARSACS est une maladie neurodégénérative. Les personnes qui en souffrent voient donc malheureusement leur état se dégrader au fil des années. Avec un programme d'entraînement adapté à leurs besoins, nous espérons être en mesure de modifier cette situation. Les objectifs de cette recherche sont d'évaluer l'impact de l'entraînement sur la condition physique et sur le degré de spasticité des patients atteints de l'ARSACS, en plus d'améliorer leur autonomie fonctionnelle.

Notre première hypothèse est que le programme d'entraînement proposé aura un impact positif en améliorant la condition physique et l'autonomie fonctionnelle des personnes atteintes de l'ARSACS.

Notre deuxième hypothèse de recherche est qu'un programme d'entraînement adapté à la clientèle de l'ARSACS améliorera les symptômes de spasticité.

2.2 Participants

2.2.1 Description des participants

Treize patients (13), tous âgés de 17 à 45 ans et atteints de l'ARSACS, ont participé à la recherche. Puisque c'est une maladie rare, l'inclusion d'adolescents (minimum 16 ans) nous a permis d'avoir un échantillon statistique suffisant. Le programme d'entraînement proposé ne comporte pas de risque particulier pour des adolescents de 16 ans et plus. Le seul critère d'exclusion est d'avoir reçu une ou des contre-indication(s) médicale(s) à la pratique d'activités physiques. Pour des raisons logistiques (transport, horaire, coût, etc.), nous avons formé trois sous-groupes. Le Tableau 6 présente les modalités des différents groupes de l'étude.

Tableau 6: Modalités des différents groupes de l'étude

	Lieu d'entraînement	Ville	Nombre de participants
Groupe 1	Centre Physico Regain	Alma (QC)	5
Groupe 2	Pavillon sportif de l'UQAC	Chicoutimi (QC)	4
Groupe 3	Pavillon sportif de l'UQAC	Chicoutimi (QC)	4
			Total= 13

2.2.2 Recrutement des participants

Les participants ont été convoqués par appel téléphonique ou par courriel par le responsable du projet de recherche à une rencontre d'informations générales sur l'étude. La liste de patients que nous avons utilisée a été fournie par Dystrophie musculaire Canada. La réunion a eu lieu à l'UQAC pour les participants de Chicoutimi et au Centre Physico Regain pour ceux d'Alma. Un formulaire de consentement a été signé par chaque

participant avant le début du projet. Le processus de recrutement a été réalisé sous la supervision du responsable de la recherche. L'étude respecte les exigences de la « Politique d'éthique de la recherche avec des êtres humains de l'Université du Québec à Chicoutimi » et elle a obtenu l'approbation du Comité d'éthique de l'Université du Québec à Chicoutimi le 14 février 2013.

2.3 Procédures

À la phase initiale de la recherche (semaine 1), tous les participants ont été évalués physiquement à partir d'une batterie composée de 19 tests. Celle-ci a été répartie sur deux séances afin de l'alléger et de permettre aux participants de performer le mieux possible. Les tests ont été enchaînés de façon systématique et un temps de repos d'au moins 2 minutes a été respecté entre chacun. Les mesures quantitatives ont été réalisées sous la supervision du responsable du projet Oliver Audet, de l'étudiant au doctorat Maxime Allisse et des professeurs Hung Tien Bui (codirecteur du projet de recherche) et Mario Leone (directeur du projet de recherche) de l'UQAC. Les mesures de la semaine 1 ont été reprises à la semaine 9 dans les mêmes conditions. Seuls les tests de répétition maximale ont été mesurés 3 fois, soit aux semaines 1, 4 et 9. La durée de chaque séance d'évaluation a été d'environ 90 minutes par participant.

Lors de la semaine 1, tous les participants se sont présentés dans le laboratoire de kinésiologie de l'UQAC. Ils y ont exécuté les évaluations suivantes: mesure du poids et de la taille, vitesse de bras gauche-droite, test de la chaise assis-debout, traction des bras sur ergomètre, équilibre et force de préhension manuelle. Au début de la séance, des mesures de spasticité étaient obtenues par le test du pendulum proposé par Bui, Gagnon, Audet, Mathieu, et Leone (soumis). L'ataxie des membres supérieurs a également été soumise à l'évaluation par le test de la spirale d'Archimède tel que proposé par notre équipe (Bui, Audet, Mathieu, Gagnon et Leone, en rédaction). À la suite de ces évaluations, les participants se sont déplacés au Pavillon sportif de l'UQAC pour effectuer le test de marche

de 6 minutes, mesurant leur capacité fonctionnelle à la marche. Une pause de 5 minutes a été respectée avant l'évaluation. L'annexe A offre en détail la procédure des évaluations.

Lors de la séance 2, les participants de Chicoutimi ont été rencontrés, au Pavillon sportif de l'UQAC, pour exécuter les tâches suivantes: sprint sur 10 m, test *Running-based Anaerobic Sprint Test* (RAST) sur 15 m ainsi que les tests de répétition maximale (1 RM). L'annexe A décrit la procédure utilisée lors ceux-ci. Les participants d'Alma ont passé les mêmes évaluations au Centre Physico Regain. Un questionnaire portant sur la fréquence des chutes a été distribué à chaque personne, au début et à la fin de l'étude. Celui-ci est présenté à l'annexe A.

2.4 Outils d'évaluation

Comme il existe peu de bases de référence concernant l'évaluation de la condition physique chez l'ARSACS, nous avons utilisé plusieurs tests provenant du guide TÉMAPE rédigé par le docteur Leone (2012) et du livre « Tests d'évaluation de la capacité fonctionnelle chez l'adulte de 55 ans et mieux », rédigé par Kalinova et Leone (2009). Certains tests ont été adaptés à la clientèle spécifique de l'ARSACS. Tous ces outils d'évaluation et de mesure nous ont permis de quantifier la condition physique, incluant la capacité fonctionnelle, des participants. Deux questionnaires ont été créés pour les besoins du projet. Le « questionnaire fréquence des chutes » quantifie, sur une échelle de 1 à 10, le nombre de chutes perçu par les participants. Le « questionnaire d'auto-évaluation des impacts du projet » évalue la perception des participants face aux impacts du projet après un entraînement de 8 semaines. Les annexes A et B présentent en détail les deux questionnaires.

Le Tableau 7 résume l'ensemble des mesures, des évaluations et du matériel utilisé. Une description plus détaillée est disponible à l'annexe A.

Tableau 7: Outils de mesure et d'évaluation

Mesure	Évaluation	Type de mesure	Matériel
A. ANTHROPOMÉTRIQUE	Poids	-	✓ Balance corporelle
	IMC	-	✓ Ruban métrique
B. VITESSE DES MEMBRES SUPÉRIEURS	1. Vitesse de bras gauche-droite	CF	✓ Table ✓ Cercles de 20 cm de diamètre (2) ✓ Chronomètre (1) ✓ Chaise
C. VITESSE DES MEMBRES INFÉRIEURS	2. Chaise assis-debout	CF	✓ Chronomètre (1) ✓ Chaise ✓ Table
D. ENDURANCE DES MEMBRES SUPÉRIEURS	3. Traction des bras sur ergomètre	CF	✓ Appareil de musculation
E. ÉQUILIBRE	4. Équilibre	CF	✓ Ballon suisse ✓ Chronomètre (1)
F. FORCE DE PRÉHENSION	5. Force de préhension manuelle	CF	✓ Dynamomètre manuel
G. CAPACITÉ FONCTIONNELLE À LA MARCHÉ	6. Marche 6 minutes	CF	✓ Chronomètre (1) ✓ Cônes (4) ✓ Ruban à mesurer ✓ Caméra vidéo

Mesure	Évaluation	Type de mesure	Matériel
H. PUISSANCE ANAÉROBIE	7. RAST sur 15 m	CF	✓ Chronomètre (1) ✓ Cônes (6) ✓ Ruban à mesurer Caméra vidéo
I. PUISSANCE MUSCULAIRE	8. Sprint sur 10 m	CF	✓ Chronomètre (1) ✓ Cônes (6) ✓ Ruban à mesurer ✓ Caméra vidéo
J. FORCE MUSCULAIRE MAXIMALE	9. Abdominaux sur poulie 10. Développé assis à la machine 11. Flexion du coude à la barre 12. Extension des genoux à la machine 13. Pectoraux papillon à la machine	CP	✓ Appareils de musculation ✓ Poids libres
K. SPASTICITÉ	14. Pendulum	Degré de spasticité	✓ Électrogoniomètre ✓ Ordinateur ✓ Système informatique
L. COORDINATION	15. Coordination œil-main	Coordination	✓ Ordinateur ✓ Système informatique
M. ÉQUILIBRE	16. Questionnaire fréquence des chutes	Équilibre	✓ Questionnaires ✓ crayons
N. IMPACTS DU PROJET	17. Questionnaire d'auto-évaluation des impacts du projet	CP CF	✓ Questionnaires ✓ crayons

*CP=condition physique, CF= capacité fonctionnelle

2.5 Programme d'entraînement

Le programme d'entraînement était d'une durée de 8 semaines à raison de 2 séances de 1 h 30 chacune. Celles-ci étaient divisées en trois parties. 1) La participation à différentes activités physiques et sportives comme le volleyball, le badminton, le tennis, etc. 2) Des exercices de musculation en force et en puissance à partir de poids libres, d'appareils « Cybex » et/ou « Advance » et « Technogym ». 3) L'aptitude aérobie (VO₂ max) a également été travaillée par la course et/ou la marche sur une piste de course intérieure ou des auxiliaires d'entraînement. De plus amples détails sont présentés au Tableau 8. Les séances ont été supervisées par des kinésiologues qualifiés. Les bonnes pratiques en matière de kinésiologie ont été appliquées (échauffement, étirement post exercice, retour au calme, etc.).

Tableau 8: Présentation des différentes parties du programme d'entraînement et leur durée en minutes

	Groupe (1) Alma	Groupes (2) Chicoutimi
Activités physiques et sportives	–	30 minutes
Exercices de musculation en force et en puissance	45 minutes	30 minutes
Exercices cardiorespiratoires	45 minutes	30 minutes
Temps total	1 heure et 30 minutes	1 heure et 30 minutes

2.5.1 Activités physiques et sportives

Pour les groupes de Chicoutimi, nous avons inséré au programme un bloc de 30 minutes d'activités physiques et sportives telles que le volleyball, le badminton, le tennis, etc. Par ce moyen, nous voulions améliorer la condition physique, l'amplitude articulaire, la

coordination et l'équilibre. Celles-ci ont aussi permis de mobiliser tous les muscles du corps et surtout de renforcer l'utilisation des muscles spastiques. Elles étaient placées au début des entraînements, ce qui leurs permettait également de servir d'échauffement préalable aux séances musculaires et cardiovasculaires. Pour le deuxième groupe, étant donné leur niveau d'handicap plus important, les activités sportives ont été remplacées par une série supplémentaire d'exercices classiques (ceux déjà décrits dans ce mémoire). En termes de volume et d'intensité d'entraînement, les deux groupes ont été soumis à un entraînement équivalent.

2.5.2 Exercices de musculation en force maximale et en puissance

Le programme d'entraînement comprenait des exercices en force maximale et en puissance. Neuf groupes musculaires ont été ciblés: biceps, triceps, pectoraux, deltoïdes, grands dorsaux, quadriceps, ischiojambiers, soléaires et gastrocnémiens. Par cette méthode, nous voulions améliorer la coactivation des muscles agonistes/antagonistes, diminuant ainsi le degré de spasticité des muscles atteints et le nombre de co-contractions. Les exercices de musculation du programme d'entraînement, décrits à l'annexe A, sont les mêmes que ceux utilisés pour l'évaluation de la force maximale soient: abdominaux sur poulie, développé assis à la machine, extension des genoux à la machine, flexion du coude à la barre et pectoraux papillon à la machine. Les paramètres du programme en force et en puissance sont décrits au Tableau 9.

Tableau 9: Définition des paramètres d'entraînement des exercices de musculation en force et en puissance

	Modalités	Force	Puissance
Semaine 2	Série (s)	1	1
	Répétitions	3-6	6-8
	Repos	2 min	1 min
	Charge	80% du 1 RM	40% du 1 RM
Semaines 3 à 8	Série (s)	2	1
	Répétitions	3-6	6-8
	Repos	2 min	1 min
	Charge	80% du 1 RM	40% du 1 RM

2.5.3 Exercices cardiorespiratoires

Des exercices aérobies et anaérobies ont été introduits au programme d'entraînement. Pour les participants de Chicoutimi, nous avons eu recours à la course et/ou à la marche sur piste de course intérieure pour améliorer les qualités cardiorespiratoires. Quelques patients ont utilisé leur chaise roulante ou leur déambulateur pour se déplacer. Comme les limitations physiques des participants d'Alma étaient plus importantes, nous avons utilisé des auxiliaires d'entraînement. Divers appareils, adaptés à leur condition, tels que le tapis de course, le vélo stationnaire et l'ergo rameur ont été sélectionnés. Il est à noter que les patients qui ont marché avaient des limitations physiques plus importantes. Le déplacement sur la piste de course demandait plus d'effort pour eux. Ils ont été suivis par les kinésithérapeutes afin qu'ils fournissent un effort soutenu.

La durée totale de ces séances variait de 15 à 30 minutes. Les paramètres respectés sont traités au Tableau 10. L'objectif principal était d'améliorer le patron de marche par une meilleure efficacité des réflexes monosynaptiques/polysynaptiques et une meilleure coactivation des muscles agonistes/antagonistes. Ce changement diminuerait le tonus

musculaire et le nombre de co-contractions, en plus d'améliorer les symptômes de spasticité.

Tableau 10: Définition des paramètres d'entraînement cardiovasculaire

Semaine	Séance 1 (répétition*minute)	Séance 2 (répétition*minute)	Volume hebdomadaire (minute)
1	Évaluation initiale	Évaluation initiale	Évaluation initiale
2	1 x 15c	1 x 15c	30
3	3 x (4c/1m)	8x (1c/1m)	31
4	4 x (4c/1m)	10 x (1c/1m)	40
5	1 x 21c	11 x (1c/1m)	43
6	5 x (4c/1m)	12 x (1c/1m)	49
7	4 x (5c/1m)	13 x (1c/1m)	50
8	4 x (6c/1m)	13 x (1c/1m)	54

*c=course, m=marche

2.6 Variables

2.6.1 Indépendantes

Les variables indépendantes étaient l'âge, le sexe et le niveau de mobilité (sévérité des symptômes) qui se définissait par la capacité à marcher ou non.

2.6.2 Dépendantes

Les variables dépendantes étaient les performances aux évaluations biomotrices telles que la vitesse et l'endurance des membres supérieurs, la vitesse des membres inférieurs, l'équilibre, la force de préhension, la capacité fonctionnelle à la marche, la puissance anaérobie, la puissance musculaire et la force musculaire maximale. Les deux questionnaires « questionnaire fréquence des chutes » et « questionnaire d'auto-évaluation des impacts du projet » font aussi partie de cette catégorie.

2.6.3 Statistiques

Les mesures prises lors des évaluations concernant l'anthropométrie, la condition physique et les deux questionnaires ont fait l'objet d'analyses de tendance centrale et de dispersion (moyenne et écart-type). Mis à part le questionnaire d'auto-évaluation des impacts du projet, les évaluations ont été comparées entre le temps initial (T0) et le temps final (T1) du projet. Les résultats ont subi le test de Shapiro-Wilk afin d'évaluer la normalité des distributions des différentes variables. Les distributions de données normales ont été traitées par un test-t pour échantillons appariés et les distributions de données non normales à l'aide d'un test de rang signé de Wilcoxon à échantillons associés. Ces analyses de comparaison de moyenne ont été faites sur l'ensemble des évaluations. Pour comparer le groupe sain de celui atteint, le test-t pour échantillon non apparié (distributions normales) et

le test Kruskal-Wallis (distributions non normales) ont été utilisés pour analyser certains résultats du pendulum et de la spirale. La valeur de $p \leq 0,05$ a été établie comme seuil de signification. Finalement, la taille de l'effet (TE) a été calculée par le d de Cohen. Les logiciels *Excel* et *SPSS* version 21.0 ont permis d'analyser l'ensemble des statistiques obtenues.

CHAPITRE 3

RÉSULTATS

3.1 Analyse des mesures anthropométriques

Certaines statistiques descriptives ainsi que la valeur-p et TE sont présentées au Tableau 11. Les valeurs-p obtenues pour le poids et l'IMC ne sont pas significatives ($p > 0,05$). Afin de mieux apprécier l'importance des résultats, le Tableau 12 propose 5 catégories classant les évaluations selon la TE obtenue. Selon le d de Cohen, les mesures anthropométriques n'ont « Aucun effet ».

3.2 Analyse de la condition physique

Les résultats aux tests de la condition physique tels que les statistiques descriptives (moyenne et écart-type), la valeur de p et TE sont présentés au Tableau 11. Les évaluations spécifiques à la condition physique (abdominaux, développé assis, flexion du coude, extension des genoux et pectoraux papillon) et à la capacité fonctionnelle (vitesse de bras gauche-droite, chaise, traction des bras, équilibre, préhension totale) se sont révélées significatives ($p \leq 0,05$). Toutes ces évaluations sont classées selon leur TE au Tableau 12. Outre la préhension totale (TE=Faible), tous les autres tests ont une TE variant de « Modérée » à « Très élevée ». Ceux-ci ont donc une incidence importante sur la population ARSACS.

Tableau 11: Résultats des évaluations anthropométrique, de la CP et de la CF

Évaluation		Temps	Moyenne	N	Écart-type	Sig.	TE
	Poids	0	72,5 kilogrammes	12	13,9	0,73	0,0
		1	72,4 kilogrammes	12	13,8		
	IMC	0	26,2 kg/m ²	12	5,6	0,75	0,0
		1	26,2 kg/m ²	12	5,6		
1	Vit. bras	0	48,0 répétitions	13	15,0	0,00	0,5
		1	55,3 répétitions	13	13,2		
2	Chaise	0	8,3 répétitions	12	3,0	0,01	0,7
		1	10,1 répétitions	12	2,2		
3	Trac. bras	0	16,9 répétitions	13	8,9	0,00	0,6
		1	22,2 répétitions	13	9,2		
4	Équilibre	0	4,7 secondes	11	5,9	0,00	0,4
		1	7,3 secondes	11	8,0		
5	Préhension tot.	0	55,1 kilogrammes	12	19,9	0,00	0,3
		1	60,4 kilogrammes	12	20,3		
6	Marche 6 min	0	324,6 mètres	13	117,2	0,01	0,4
		1	374,5 mètres	13	126,1		
7	RAST p. max	0	71,9 watts	12	118,7	0,42	0,1
		1	83,2 watts	12	153,3		
	RAST p. min	0	44,6 watts	12	72,4	0,15	0,1
		1	57,1 watts	12	103,7		
	RAST p. moy	0	58,1 watts	12	94,4	0,55	0,1
		1	71,4 watts	12	134,4		
	RAST if	0	1,0 w/s	12	2,1	0,27	0,0
		1	1,1 w/s	12	2,6		
8	Sprint	0	8,8 secondes	12	6,5	0,28	0,1
		1	8,0 secondes	12	4,7		
9	Abdominaux	0	71,8 livres	12	18,0	0,00	1,3
		1	97,5 livres	12	24,6		
10	Dév. assis	0	127,8 livres	12	59,6	0,00	0,6
		1	171,4 livres	12	88,6		
11	Flex. biceps	0	47,5 livres	12	18,4	0,00	0,7
		1	59,7 livres	12	17,0		
12	Ext. genoux	0	124,4 livres	13	47,5	0,00	0,7
		1	160,3 livres	13	60,4		
13	Pec. papillon	0	95,2 livres	12	41,7	0,00	0,5
		1	115,7 livres	12	46,2		

Tableau 12: Classement des évaluations de la CP et de la CF selon la TE

TE (d de Cohen)	Importance	Évaluation
0 à 0,19	Aucun effet	<ul style="list-style-type: none"> ➤ RAST -RAST puissance maximum -RAST puissance minimum -RAST puissance moyenne -RAST indice de fatigue ➤ Sprint
0,2 à 0,39	Faible	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Préhension totale
0,4 à 0,59	Modérée	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Vitesse bras ➤ Équilibre ➤ Marche 6 min ➤ Pectoraux style papillon
0,6 à 0,79	Élevée	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Chaise ➤ Traction des bras ➤ Développé assis ➤ Flexion biceps ➤ Extension genoux
0,8et +	Très élevée	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Abdominaux

En plus de la valeur-p et de la TE, la comparaison des moyennes entre T0-T1 a été effectuée pour ces mêmes évaluations. Ce simple calcul permet de mieux comprendre l'évolution de la condition physique et de la capacité fonctionnelle. Le Tableau 13 permet l'observation de l'augmentation des moyennes, en pourcentage (%), des différentes évaluations. Celui-ci donne une indication des changements physiques possible à l'aide d'un tel programme. Comme le démontrent les résultats, la plupart des évaluations ont connu une progression considérable.

Tableau 13: Augmentation (%) des évaluations de la CP et de la CF

Vitesse des membres supérieurs	Augmentation
Vitesse bras gauche-droite	15 %
Vitesse des membres inférieurs	Augmentation
Chaise	21 %
Endurance des membres supérieurs	Augmentation
Traction bras	31 %
Équilibre	Augmentation
Équilibre	56 %
Force de préhension	Augmentation
Préhension totale	10 %
Capacité fonctionnelle à la marche	Augmentation
Marche 6 minutes	15 %
Puissance anaérobie	Augmentation
RAST puissance maximum	16 %
RAST puissance minimum	28 %
RAST puissance moyenne	23 %
RAST indice de fatigue	6 %
Puissance musculaire	Augmentation
Sprint	10 %
Force musculaire maximale	Augmentation
Abdominaux	36 %
Développé assis	34 %
Flexion biceps	26 %
Extension genoux	29 %
Pectoraux style papillon	22 %

Les évaluations de la condition physique et de la capacité fonctionnelle ont évolué différemment. Pour mieux observer le phénomène, celles-ci sont illustrées dans deux figures distinctes. Comme le présente la Figure 10, les tests portant sur la condition physique ont subi une forte croissance à la suite d'un entraînement en force et en puissance de 8 semaines. En moyenne, ils ont obtenu une augmentation de 29% chez l'ensemble des participants. Les évaluations de la capacité fonctionnelle, présentées à la Figure 11, ont progressé de 27%. Toutefois, la moyenne chute à 19% lorsqu'on ne calcule pas le test d'équilibre (56%). Une telle progression de la capacité et de l'autonomie fonctionnelle est somme toute très intéressante pour la qualité de vie de la clientèle ARSACS.

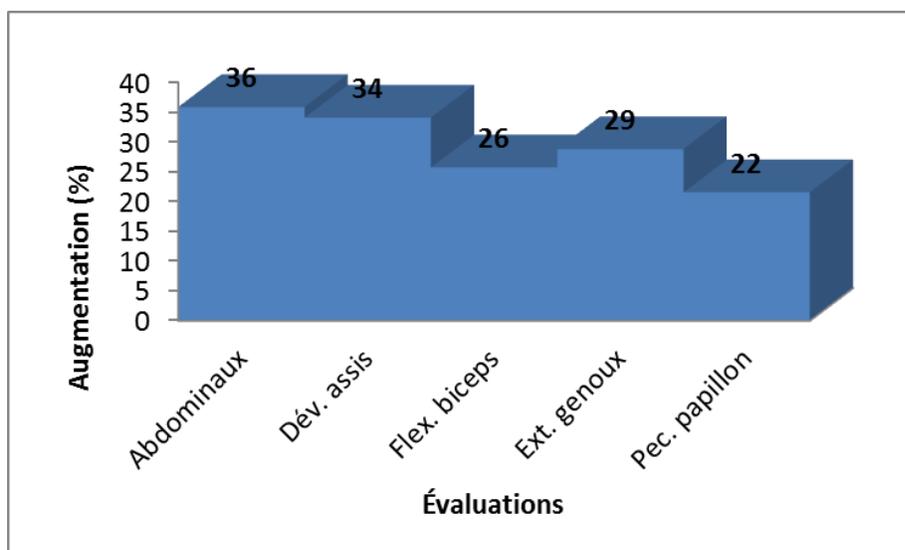


Figure 10: Augmentation (%) des évaluations de la condition physique

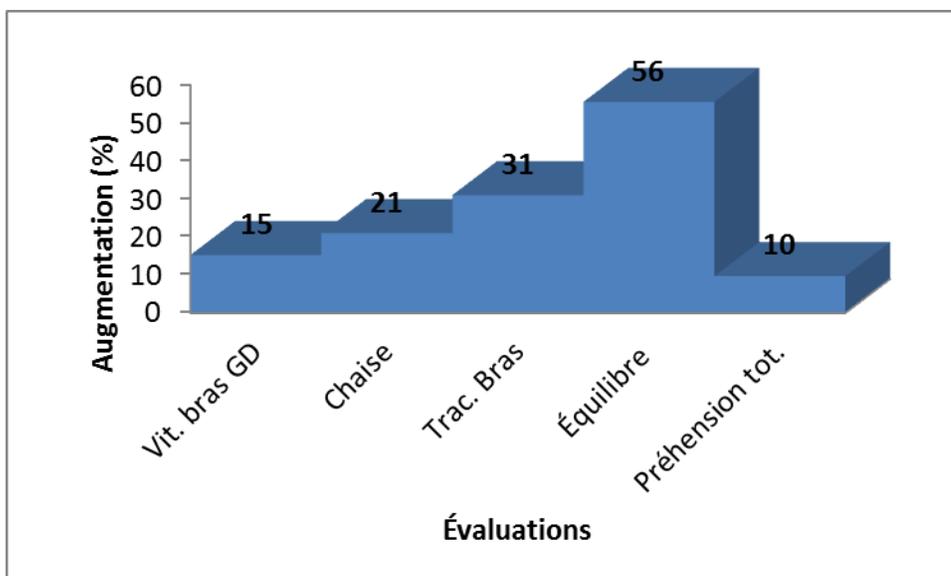


Figure 11: Augmentation (%) des évaluations de la capacité fonctionnelle

3.3 Analyse de la capacité aérobie/anaérobie et de la puissance musculaire

En se référant aux Tableau 11 et Tableau 12, les statistiques descriptives (moyenne et écart-type), la valeur de p et TE démontrent des changements significatifs entre T0-T1 pour le test de marche de 6 minutes. La TE classe cette variable comme « Modérée ». Lorsque l'on observe son évolution en pourcentage (Tableau 13), ce test a connu une progression de 15%.

Les tests RAST et sprint ont obtenu des valeurs de p au-dessus de 0,05. Il n'y a pas de changement significatif entre T0-T1. Le d de Cohen est très faible ($d < 0,2$) et classe ces deux évaluations, selon la TE, comme n'ayant « Aucun effet ». L'évolution entre T0-T1, en pourcentage, démontre toutefois une amélioration notable de différents paramètres du test RAST tels que la puissance maximum (16%), la puissance minimum (28%) et la puissance moyenne (23%). Le test sprint, mesurant la puissance musculaire, a lui aussi connu une progression considérable de 10%.

3.4 Analyse de la spasticité

Les résultats des évaluations pendulaires T0-T1 des patients ARSACS sont présentés au Tableau 14 ci-dessous. L'analyse de ces paramètres démontre que le système offre une répétabilité entre les essais 1 et 2 de la session 1 et les essais 1 et 2 de la session 2 du groupe ARSACS. Aucune différence significative n'a été remarquée entre les essais. Les résultats entre les sessions 1 et 2 ne se sont pas révélés significatifs. Aucun changement du niveau de spasticité n'a été observé à la suite du programme d'entraînement.

Tableau 14: Résultats de l'évaluation pendulaire des patients ARSACS

	Angle de départ (°)	Angle final (°)	Amplitude 1(°)	Amplitude 2(°)	Ratio 1	Ratio 2
Session 1 Essai 1	1,64±11,77	-92,39±11,91	82,6±24,05	25,3±19,46	1,44±0,34	0,9±0,25
Session 1 Essai 2	3,6±12,27	-95±0,72	90,11±30,23	29,36±22,4	1,47±0,37	0,95±0,32
Session 2 Essai 1	3,21±13,16	-97,71±9,81	89,22±23,68	27,38±16,78	1,46±0,31	0,92±0,25
Session 2 Essai 2	3,25±11,62	-94,9±0,37	96,22±23,98	34,39±23,3	1,58±0,39	1,01±0,25

Tiré de (Bui et al., soumis)

3.5 Analyse de l'ataxie des membres supérieurs

La performance des 13 patients atteints de l'ARSACS au début et après 8 semaines d'entraînement est illustrée à la Figure 12. L'observation des deux spirales permet de porter un jugement qualitatif entre T0-T1. On remarque que la spirale est moins étendue et se concentre davantage sur la ligne de la spirale.

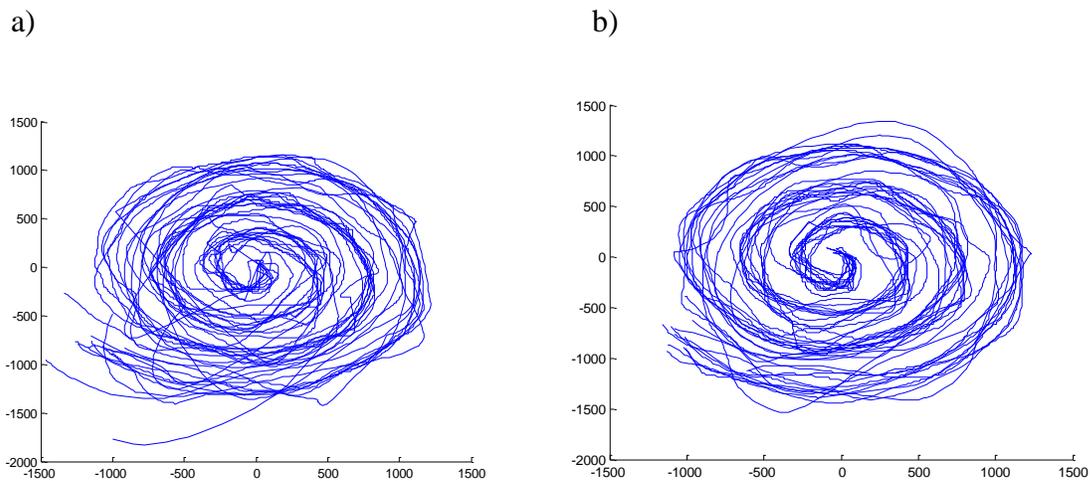


Figure 12: Évaluation des patients ARSACS par le test de la spirale

a). Performance des patients (13) atteints de l'ARSACS au test de la spirale à l'évaluation initiale. b). Performance des patients (13) atteints de l'ARSACS au test de la spirale après 8 semaines d'entraînement. Tirée de (Bui, Gagnon, Audet, Mathieu & Leone, en rédaction)

L'analyse de fréquences, présentées à la Figure 13, est une mesure quantitative fiable pour vérifier l'ataxie des membres supérieurs. Elles quantifient la variation des erreurs du tracé. Pour les patients ARSACS, lorsque les valeurs sont de $f=25$ à $f=47$, le paramètre dénote des changements significatifs ($p<0,05$) de l'ataxie entre T0-T1.



Figure 13 : Analyse de fréquences des résultats au test de la spirale des patients ARSACS

L'analyse de fréquences réalisée à $f= 25$ à 47 démontre des changements significatifs ($p<0,05$) des patients ARSACS entre la performance avant et après l'entraînement de 8 semaines. Tiré de (Bui et al., en rédaction)

3.6 Analyse de la fréquence des chutes

Les mesures prises par le questionnaire portant sur la fréquence des chutes ont fait l'objet de certaines analyses. Les statistiques descriptives, la valeur-p et TE sont présentées au Tableau 15. Les résultats démontrent un changement de la moyenne passant de 3,23 à 2,23 sur une échelle de 1 à 10. La valeur-p est significative ($p=0,04$) et révèle donc une différence entre T0-T1. La TE dénote une importance « Modérée » à ce test.

Tableau 15: Statistiques descriptives de la fréquence des chutes entre T0-T1

		Moyenne	N	Écart-type	Erreur standard de la moyenne	Sig.	TE
Nombre de chutes	T0	3,2	13	1,9	0,5	0,04	0,5
	T1	2,2	13	2,2	0,6		

3.7 Analyse du questionnaire d'auto-évaluation des impacts du projet

Pour chaque énoncé (15) du questionnaire d'auto-évaluation des impacts du projet, la moyenne des scores a été calculée. Les résultats de l'analyse, par le logiciel *Excel*, sont présentés en ordre croissant à la Figure 14. Ils ont été comparés à l'échelle de mesure du questionnaire. Celui-ci est offert à l'annexe B. L'échelle permet de qualifier l'impact du programme pour chaque question présentant un phénomène particulier (condition physique, autonomie fonctionnelle, qualité de vie, symptômes, etc.).

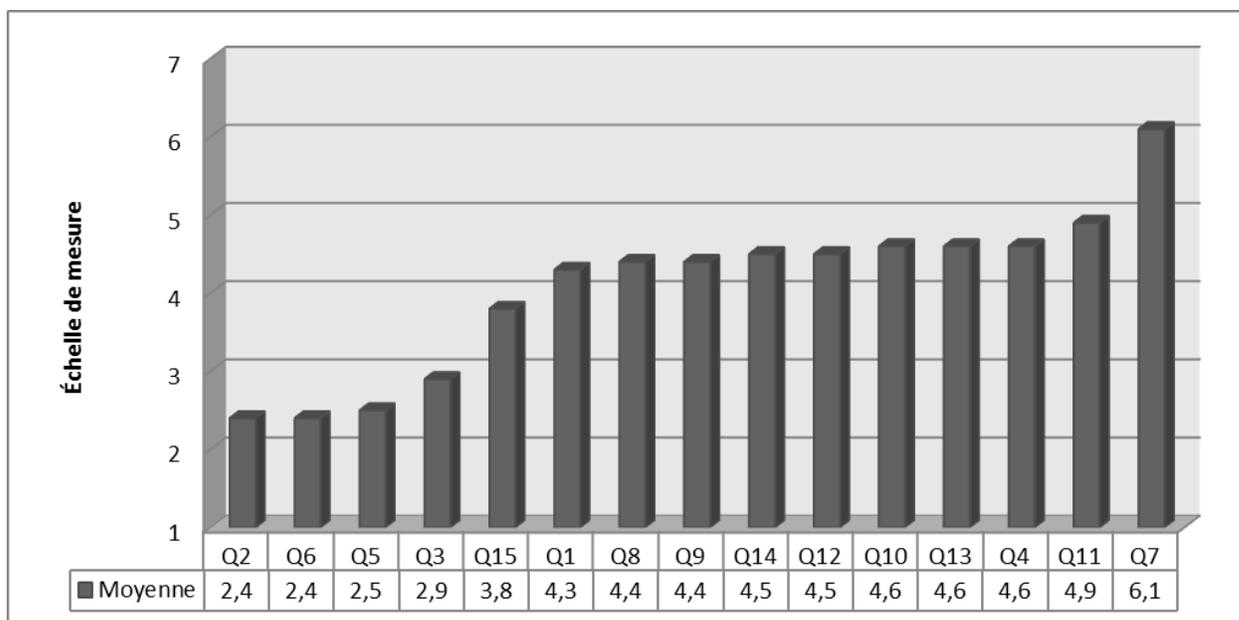


Figure 14: Analyse du questionnaire d'auto-évaluation des impacts du projet

En somme, considérant les valeurs supérieures ou égales à 4 sur l'échelle de mesure, les participants ont perçu cinq changements positifs durant le programme de 8 semaines.

- 1) Physiques (forme globale, déplacement, force, transfert, équilibre).
- 2) Sociaux.
- 3) Volume d'activité physique quotidien.
- 4) Motivation.
- 5) Autonomie fonctionnelle.

L'analyse révèle aussi quatre aspects sur lesquels le programme n'a pas eu d'impact notable (valeurs inférieures à 4).

- 1) Psychologique.
- 2) Estime de soi.
- 3) Habitudes de vie.
- 4) Symptômes (spasticité, hypertonie, raideur, étourdissement, etc.).

CHAPITRE 4

DISCUSSION

4.1 Mesures anthropométriques

Il n'y a pas eu de changement significatif pour les mesures de poids et de l'IMC durant l'étude. La perte de poids était un objectif plutôt ambitieux. Deux séances de 90 minutes par semaine ne représentent pas une dépense calorique suffisante pour entraîner une perte de poids. Aucun programme alimentaire n'a été suggéré. De plus, il est fort possible que l'entraînement en force et en puissance ait amené les participants à transformer un certain pourcentage de leur masse adipeuse en masse musculaire (Gorgey et al., 2010).

4.2 Condition physique

Les résultats démontrent l'amélioration notable de la condition physique des participants entre T0-T1. La valeur-p révèle une différence significative ($p \leq 0,05$) pour 11 des 13 évaluations. Seuls les résultats aux tests RAST et sprint ne sont pas significatifs. Ceux-ci, ainsi que le test de marche de 6 minutes, seront analysés à la section suivante « Capacité aérobie/anaérobie et puissance musculaire ».

La valeur-p, à elle seule, ne serait pas suffisante pour bien apprécier un fait. Selon Bourque, Blais et Larose (2009) , « la taille de l'effet peut s'avérer plus utile à l'interprétation des résultats que la valeur de p, surtout si l'ampleur de cet effet peut influencer les décisions pratiques subséquentes ». Il est à noter que la valeur de p et TE n'évoluent pas toujours de la même façon. Ainsi, un résultat statistiquement significatif peut être un phénomène n'ayant pas ou peu d'incidence pour les décisions pratiques subséquentes (Bourque et al., 2009). La TE, calculée à l'aide du d de Cohen, nous informe

de l'importance d'un phénomène sur la population. Pour obtenir le d de Cohen, il faut utiliser la formule:

$$d = \frac{\mu - \mu_0}{\sigma}$$

Selon la TE, établi au Tableau 12, la plupart des évaluations de la condition physique présentent une importance « Modérée », « Élevée » ou « Très élevée ». Ainsi, les exercices de musculation utilisés durant le projet tels que les abdominaux, le développé assis, la flexion du coude, l'extension de genoux et les pectoraux style papillon devraient faire partie d'un programme d'entraînement spécifique aux besoins physiques de la clientèle ARSACS. À la lumière des résultats obtenus, il est possible de croire que ceux-ci ont un effet positif sur la capacité fonctionnelle. Lorsqu'on compare la vitesse de bras, l'équilibre, la traction des bras et la chaise selon TE, celles-ci se classent aussi parmi les échelons « Modérée », « Élevée » ou « Très élevée », alors que la force de préhension indique un résultat « Faible ». Ce résultat n'est pas particulièrement surprenant puisque la force de préhension n'a pas été entraînée spécifiquement dans cette étude. Quoiqu'il en soit, les exercices de musculation utilisés lors de l'étude devraient être pris en considération lors de futures décisions pratiques concernant les gens atteints de l'ARSACS. Au quotidien, ils pourraient améliorer l'autonomie fonctionnelle et la qualité de vie.

La comparaison des moyennes entre T0-T1 démontre une évolution positive de 29% des évaluations de la condition physique et de 27% pour celles de la capacité fonctionnelle. Toutefois, le test d'équilibre bonifie fortement ce pourcentage puisque les valeurs étaient très basses ou très hautes, selon les limitations physiques des participants. Sans celui-ci, la capacité fonctionnelle se chiffre à 19%, soit une augmentation plus réaliste. Une telle progression est tout de même plus qu'intéressante pour ce type de clientèle.

Les évaluations de la capacité fonctionnelle n'ont pas été entraînées durant le projet, contrairement à celles de la condition physique. Alors, pourquoi ont-elles connu cette importante progression? La théorie qu'avance Bohannon (2007) sur la relation hypothétique entre la force et la performance à certaines activités fonctionnelles démontre bien ce phénomène. Un gain de la force améliore la condition neurale entre les muscles agonistes et antagonistes, ce qui favorisera une meilleure exécution des tâches fonctionnelles. Certes, plusieurs auteurs prônent la spécificité de l'entraînement directement orienté vers les tâches fonctionnelles pour améliorer la capacité fonctionnelle (Bohannon, 2007; Kim et al., 2001; Logan, 2011; Teixeira-Salmela et al., 1999). L'objectif principal du projet était d'améliorer la condition physique. Peut-être aurions-nous connu de meilleurs résultats de la capacité fonctionnelle, chez les patients atteints de l'ARSACS, avec un entraînement orienté vers certaines tâches fonctionnelles (chaise, vitesse de bras, équilibre, etc.)? Nous ne pouvons pas répondre à cette question, mais nous espérons que le sujet intéressera quelques chercheurs.

En bref, plusieurs tests statistiques tels que la valeur-p, le d de Cohen et la comparaison des moyennes (%) ont été effectués sur les évaluations de la condition physique. L'ensemble de ces statistiques démontre l'efficacité d'un programme spécifique aux besoins physiques des gens atteints de l'ARSACS. L'hypothèse de départ que nous avons avancée était donc juste. Avec cette approche, les patients peuvent conserver une meilleure qualité de vie en retardant certains symptômes de la maladie, en plus d'améliorer leur condition physique. Cette étude est, à notre connaissance, la première publication évaluant les impacts d'un programme d'entraînement sur la condition physique des patients atteints de l'ARSACS. Elle permettra, sans doute, l'élaboration future d'outils thérapeutiques intéressants pour cette clientèle.

4.3 Extension des mollets à la machine

Au cours du projet, nous avons supprimé un exercice du programme d'entraînement. L'appareil en question est présenté à la Figure 15. Lors de l'extension des mollets à la machine, une anomalie générale dans son exécution a été remarquée chez la plupart des participants. De plus, quelques patients ont évoqué avoir une douleur au bas du dos ou à la cheville. Les gens atteints de l'ARSACS sont victimes de neuropathie axonale. Celles-ci est associée à la démyélinisation axonale des muscles distaux et est caractérisée par la perte du réflexe achilléen et une atrophie musculaire distale (Dupré et al., 2006; Duquette et al., 2013). La contracture, située au niveau du tendon d'Achille, rend difficile l'extension complète de la cheville. L'exécution du geste était lente et saccadée. Dans la plupart des cas, les patients compensaient l'extension complète de la cheville par une rétroversion du bassin. Pour les raisons mentionnées ci-dessus et pour en faciliter la compréhension, cet exercice n'a pas été présenté dans le chapitre « Matériel et méthode ».



Figure 15: Extension des mollets à la machine

La contracture du tendon d'Achille est un problème neuromusculaire fréquent dans l'ARSACS. La perte du réflexe achilléen survient simultanément vers le début de l'âge adulte (Duquette et al., 2013). La plupart des participants de notre étude était donc affectée par ce phénomène. Dans ces circonstances, nous aurions pu pratiquer des exercices sollicitant l'endurance musculaire. Par exemple, l'extension des mollets avec poids

corporel telle qu'illustrée à la Figure 16. L'étirement musculaire, passif ou actif, peut aussi retarder l'apparition de la contracture (Jung et al., 2011; Stevenson, 2010).



Figure 16: Extension des mollets avec poids corporel

En se tenant debout, soulever les talons du sol et puis les descendre par terre. Tirée du logiciel *Physigraphe clipart*, version 2 pro

4.4 Capacité aérobie/anaérobie et puissance musculaire

L'évaluation de la capacité aérobie, par le test de marche de 6 minutes, se situe parmi les tests significatifs. L'importance de ce phénomène, obtenue par le d de Cohen, se présente comme « Modérée ». Lorsqu'on observe la moyenne entre T0-T1, elle progresse de 15%. Même si cette statistique paraît modeste, pour un patient atteint de MNM, elle démontre un gain majeur de sa capacité fonctionnelle. Tel que présenté à la section 1.8.3, outre une amélioration cardiovasculaire, il est aussi possible que le gain soit causé par une amélioration de l'activité locomotrice (Adams & Hicks, 2011). La plupart des patients étaient inactif au début de l'étude, un gain de coordination des membres inférieurs et une meilleure efficacité du patron de marche pourraient aussi expliquer ce résultat positif. Tout comme le démontre certaines recherches, les différents auxiliaires d'entraînement furent un moyen efficace pour améliorer la capacité aérobie (Adams & Hicks, 2011; Jansen et al., 2013; Logan, 2011; Mayer, 2002; Richardson, 2002). Nous avons remarqué des améliorations au test de marche de 6 minutes chez tous les participants. Toutefois, nous ne

sommes pas en mesure de comparer l'efficacité des auxiliaires d'entraînement. Concrètement, un programme d'entraînement composé d'exercices aérobies chez les patients ARSACS pourra faciliter certaines tâches quotidiennes comme monter les escaliers, tondre le gazon, faire l'épicerie ou le ménage, etc. De plus, une meilleure autonomie fonctionnelle aura sans doute un impact positif sur leur qualité de vie.

Nous n'avons pas obtenu de résultat statistiquement significatif pour les tests RAST et sprint. D'ailleurs, selon l'importance obtenue par le *d* de Cohen, ces tests n'ont « Aucun effet » sur la population ARSACS. Tout de même, l'expression de certaines variables du test RAST ne peut passer inaperçue. Les pourcentages obtenus par une analyse de comparaison de moyenne de quelques paramètres tels que la puissance maximum (16%), la puissance minimum (28%) et de la puissance moyenne (23%) sont tout de même impressionnants. Une augmentation de 10% au test sprint a aussi été remarquée. Elle décèle un léger gain de la puissance musculaire. Le fait de ne pas avoir observé de différence significative ou de TE importante s'explique surtout par une très grande variance inter-patients.

4.5 Mesure de la spasticité

Le système informatique novateur, créé par (Bui et al., soumis), offre une précision et une répétabilité intéressante pour les essais cliniques chez les gens atteints de l'ARSACS ou d'une pathologie du neurone moteur. Il quantifie le niveau de spasticité, en plus de différencier certains symptômes comme un clonus ou une contracture (Bui et al., soumis; White et al., 2007). Lors de la présente étude, aucun changement du degré de spasticité n'a été remarqué à la suite d'un entraînement en force et en puissance de 8 semaines chez les patients atteints de l'ARSACS. Toutefois, le programme était principalement axé sur l'amélioration de la condition physique. Il est possible qu'un entraînement plus spécifique à la réduction du degré de spasticité mène à de résultats différents.

Les études appuyant la diminution du degré de spasticité à la suite d'un programme d'entraînement musculaire, aérobie ou anaérobie chez les maladies étiologiquement semblables à l'ARSACS ne sont pas courantes (Adams, 2008; Adams & Hicks, 2011; Logan, 2011; Mayer, 2002; Richardson, 2002). Nous avons cru qu'un tel programme de 8 semaines pourrait avoir des résultats en ce sens, mais ce n'est pas le cas. Comme la plupart des publications, nous avons prouvé que ces types d'entraînement n'ont pas d'effet négatif sur le degré de spasticité. La fréquence des entraînements, qui était de deux fois par semaine, ne suffisait peut-être pas à obtenir des changements significatifs?

Quoi qu'il en soit, les recherches semblent plus favorables à l'amélioration du symptôme par l'optimisation de l'activité locomotrice. Un entraînement de type aérobie/anaérobie avec une fréquence hebdomadaire plus élevée ou de plus longue durée aurait pu avoir un impact différent sur le degré de spasticité du quadriceps fémoral (Adams & Hicks, 2011).

4.6 Mesure de l'ataxie des membres supérieurs

La spirale d'Archimède informatisée de (Bui et al., en rédaction) offre une précision et une répétabilité intéressante aux essais cliniques des gens atteints de l'ARSACS ou souffrant de symptômes d'ataxie des membres supérieurs. L'évaluation différencie les individus sains de ceux atteints, en plus d'offrir des données quantitatives intéressantes. Les résultats de ce test, à partir de l'analyse de fréquences, démontrent des changements significatifs ($p \leq 0,05$) de l'ataxie à la suite du programme d'entraînement en force et en puissance. Une meilleure stabilité de l'épaule, engendrée par l'entraînement en force, est sans doute responsable du gain de la coordination en améliorant notamment la stabilité au niveau de la ceinture scapulaire. L'hypothèse que nous avons émise au départ s'est donc avérée juste. Un programme d'entraînement en force et en puissance de 8 semaines permet de conserver une meilleure qualité de vie en améliorant certains symptômes de la maladie. Néanmoins, les limites de cette amélioration sont difficiles à prédire. Est-ce qu'un

programme de 16 semaines aurait des effets proportionnels? Seules de futures études sur le sujet pourraient répondre à cette question.

4.7 Fréquence des chutes

Les chutes fréquentes et les risques de blessure sont un problème inhérent à l'ARSACS (Anziska & Sternberg, 2013). L'analyse des résultats au questionnaire sur le nombre de chutes, distribué au T0 et au T1 pour l'ensemble des participants, s'est révélée statistiquement significative ($p \leq 0,05$). Elle est également corroborée par la TE qui se situe dans la zone « Modérée ». Il est plausible qu'un entraînement en force et en puissance puisse diminuer les risques de chute chez les personnes atteintes de l'ARSACS. Un gain de l'équilibre et une meilleure force musculaire des muscles proximaux et distaux en sont probablement les causes. En pratique, cette statistique appuie l'intérêt d'un programme d'entraînement périodisé en force et en puissance chez l'ARSACS.

4.8 Questionnaire d'auto-évaluation des impacts du projet

À l'aide du questionnaire, nous avons recueilli des données sur la perception des participants face aux impacts du projet sur le plan physique, psychologique et social. En ce qui a trait au plan physique, les résultats corroborent avec ceux que nous avons obtenus d'autres évaluations. Ils dénotent sensiblement les mêmes changements de la condition physique, de la capacité fonctionnelle et de certains symptômes de l'ARSACS. Ainsi, en plus des progrès observés cliniquement, les patients ARSACS ont aussi ressenti l'efficacité du programme d'entraînement sur leur condition physique générale, leur autonomie fonctionnelle et leur qualité de vie quotidienne. Tout comme les résultats de l'évaluation pendulaire, les participants n'ont pas remarqué de différence du degré de spasticité du quadriceps fémoral entre T0-T1.

CONCLUSION

Il est possible d'élaborer un programme spécifique aux besoins physiques de la clientèle ARSACS qui a un impact positif sur la condition physique, la capacité et l'autonomie fonctionnelle. Celui-ci peut conserver une meilleure qualité de vie en retardant certains symptômes de la maladie.

Il n'a pas été possible, malgré un programme d'entraînement adapté à la clientèle de l'ARSACS, d'avoir un effet positif sur le degré de spasticité des muscles atteints. Peut-être qu'un entraînement moins orienté vers la condition physique générale et plus spécifique au traitement de ce symptôme aurait connu de meilleurs résultats.

Bien qu'il n'existe pas de programme d'entraînement ayant pour but de venir en aide aux gens souffrants de l'ARSACS, la présente recherche démontre clairement la nécessité d'intégrer un programme d'entraînement parmi les traitements palliatifs de cette maladie neurodégénérative. Ceux qui en souffrent voient leur état se dégrader au fil des années. Avec un tel programme, il serait possible d'optimiser la qualité de vie générale de ces personnes.

Cette recherche embryonnaire sur les impacts d'un programme d'entraînement périodisé sur la condition physique et sur les symptômes de spasticité chez les patients atteints de l'ARSACS est la seule, à notre connaissance. Les résultats encourageants obtenus ouvriront sans doute la porte à de futures recherches.

PERSPECTIVES ET LIMITES

Le présent mémoire traite d'un filon, à notre connaissance, jamais exploré. Cette étude novatrice sur les impacts d'un entraînement périodisé sur la condition physique et sur les symptômes de spasticité des gens atteints de l'ataxie récessive spastique autosomique de Charlevoix-Saguenay ouvre la recherche vers de nouveaux horizons. Elle propose un programme d'entraînement adapté à leur besoin et capable de leur venir en aide. Cette maladie progresse et atteint la condition physique, la capacité et l'autonomie fonctionnelle. Le programme d'entraînement que nous avons conçu permet une amélioration de celles-ci. De plus, nous pourrions retarder le moment fatidique où ils se trouveront dans un fauteuil roulant. Cette recherche appuie la possibilité d'envisager l'optimisation de la qualité de vie générale de ces personnes.

Ce mémoire présente les lignes directrices importantes lors de la mise en place de programme d'entraînement proposé à la clientèle ARSACS. Il est primordial de comprendre que cette recherche présente le premier jalon posé dans ce domaine. Le caractère original contraint cette étude à certaines limites. Celles-ci sont décrites ci-dessous.

En tout, 13 patients ont accepté de participer à la recherche. On compte près de 300 personnes atteintes de l'ARSACS dans les régions de CSLSJ. L'accès aux services de transport et les lieux des entraînements figurent parmi les principaux motifs de refus. La faible quantité de participants nous a empêchés de créer des sous-groupes, en fonction de la sévérité de la maladie, pour générer davantage d'analyses statistiques. Cette limite est aussi fréquemment observée dans des études similaires avec les MNM (Kilmer, 2002b). Par conséquent, la diversité des tests statistiques est faible.

La présence d'un groupe contrôle aurait aussi été un atout important pour l'étude. Toutefois, l'accès aux plateaux d'entraînement et les ressources humaines et matérielles ont été des facteurs qui ont influencé notre choix.

RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- Ada, L., Dorsch, S. & Canning, C. G. (2006). Strengthening interventions increase strength and improve activity after stroke: a systematic review. *The Australian Journal Of Physiotherapy*. 52(4), 241-248.
- Adams, M. M. (2008). *Assessment and activity-based management of spasticity after spinal cord injury*. McMaster University (Canada).
- Adams, M. M. & Hicks, A. L. (2011). Comparison of the effects of body-weight-supported treadmill training and tilt-table standing on spasticity in individuals with chronic spinal cord injury. *The Journal Of Spinal Cord Medicine*. 34(5), 488-494.
- Ahlborg, L., Andersson, C. & Julin, P. (2006). Whole-body vibration training compared with resistance training: effect on spasticity, muscle strength and motor performance in adults with cerebral palsy. *Journal Of Rehabilitation Medicine: Official Journal Of The UEMS European Board Of Physical And Rehabilitation Medicine*. 38(5), 302-308.
- Aitkens, S. G., McCrory, M. A., Kilmer, D. D. & Bernauer, E. M. (1993). Moderate resistance exercise program: its effect in slowly progressive neuromuscular disease. *Archives Of Physical Medicine And Rehabilitation*. 74(7), 711-715.
- Alhusaini, A. A., Dean, C. M., Crosbie, J., Shepherd, R. B. & Lewis, J. (2010). Evaluation of spasticity in children with cerebral palsy using Ashworth and Tardieu Scales compared with laboratory measures. *Journal of Child Neurology*. 25(10), 1242-1247.
- Andersen, G., Ørngreen, M. C., Preisler, N., Colding-Jørgensen, E., Clausen, T., Duno, M., ... Vissing, J. (2013). Muscle phenotype in patients with myotonic dystrophy type 1. *Muscle & Nerve*. 47(3), 409-415.
- Anderson, J. F., Siller, E. & Barral, J. M. (2011a). Disorders of protein biogenesis and stability. *Protein And Peptide Letters*. 18(2), 110-121.
- Anderson, J. F., Siller, E. & Barral, J. M. (2011b). The neurodegenerative-disease-related protein sarsin is a molecular chaperone. *Journal Of Molecular Biology*. 411(4), 870-880.
- Anderson, J. F., Siller, E. & Barral, M. (2010). The Sarsin Repeating Region (SRR): A Novel Hsp90-Related Supra-Domain Associated with Neurodegeneration. *Journal of Molecular Biology* 400(4), 665-674.
- Anheim, M., Chaigne, D., Fleury, M., Santorelli, F. M., De Sèze, J., Durr, A., ... Tranchant, C. (2008). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay: study of a family and review of the literature. *Revue Neurologique*. 164(4), 363-368.
- Anwar, K. & Barnes, M. P. (2009). A pilot study of a comparison between a patient scored numeric rating scale and clinician scored measures of spasticity in multiple sclerosis. *NeuroRehabilitation*. 24(4), 333-340.
- Anziska, Y. & Sternberg, A. (2013). Exercise in neuromuscular disease. *Muscle & Nerve*. 48(1), 3-20.

- Ashworth, B. (1964). Preliminary trial of carisoprodol in multiple sclerosis. *The Practitioner*. 192, 540-542.
- Bajd, T. & Bowman, B. (1982). Testing and modelling of spasticity. *Journal of Biomedical Engineering*. 4(2), 90-96.
- Bajd, T. & Vodovnik, L. (1984). Pendulum testing of spasticity. *Journal of Biomedical Engineering*. 6(1), 9-16.
- Bakheit, A. M. O., Maynard, V. A., Curnow, J., Hudson, N. & Kodapala, S. (2003). The relation between Ashworth scale scores and the excitability of the alpha motor neurones in patients with post-stroke muscle spasticity. *Journal Of Neurology, Neurosurgery And Psychiatry*. 74, 646-648.
- Balantrapu, S., Sandroff, B. M., Sosnoff, J. J. & Motl, R. W. (2012). Perceived impact of spasticity is associated with spatial and temporal parameters of gait in multiple sclerosis. *ISRN Neurology*. 2012, ID 675431.
- Bandi, S. & Ward, A., B. (2012). La spasticité. Repéré le 18 septembre 2014, à <http://cirrie.buffalo.edu/encyclopedia/fr/article/32/>
- Barnes, M. P., Kent, R. M., Semlyen, J. K. & McMullen, K. M. (2003). Spasticity in Multiple Sclerosis. *Neurorehabilitation and Neural Repair*. 17(1), 66-70.
- Bear, M. F., Connors, B. W. & Paradiso, M. A. (2007). *Neuroscience: à la découverte du cerveau* (3 éd.). France: Édition Pradel.
- Bhakta, B. B. (2000). Management of spasticity in stroke. *British Medical Bulletin*. 56(2), 476-485.
- Biering-Sørensen, F., Nielsen, J. B. & Klinge, K. (2006). Spasticity-assessment: a review. *Spinal Cord*. 44(12), 708-722.
- Bobath, B. (1978). *Adult hemiplegia: evaluation and treatment*. London: William Heinemann Medical Books, Ltd.
- Boczko, M. & Mumenthaler, M. (1958). Modified pendulousness test to assess tonus of thigh muscles in spasticity. *Neurology*. 8(11), 846-851.
- Bohannon, R. W. (1987). Variability and reliability of the pendulum test for spasticity using a Cybex II isokinetic dynamometer. *Journal of the American Physical Therapy Association*. 67(5), 659-661.
- Bohannon, R. W. (2007). Muscle strength and muscle training after stroke. *Journal Of Rehabilitation Medicine: Official Journal Of The UEMS European Board Of Physical And Rehabilitation Medicine*. 39(1), 14-20.
- Bohannon, R. W., Harrison, S. & Kinsella-Shaw, J. (2009). Reliability and validity of pendulum test measures of spasticity obtained with the Polhemus tracking system from patients with chronic stroke. *Journal Of Neuroengineering And Rehabilitation*. 6, 30-30.
- Bohannon, R. W. & Larkin, P. A. (1985). Cybex II isokinetic dynamometer for the documentation of spasticity. Suggestion from the field. *Journal of the American Physical Therapy Association*. 65(1), 46-47.
- Bohannon, R. W. & Smith, M. B. (1987). Interrater Reliability of a Modified Ashworth Scale of Muscle Spasticity. *Journal of the American Physical Therapy Association*. 67, 206-207.

- Bouchard, J. P., Barbeau, A., Bouchard, R. & Bouchard, R. W. (1978). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *The Canadian Journal Of Neurological Sciences. Le Journal Canadien Des Sciences Neurologiques*. 5(1), 61-69.
- Bouchard, J. P., Richter, A., Mathieu, J., Brunet, D., Hudson, T. J., Morgan, K. & Melançon, S. B. (1998). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Neuromuscular Disorders: NMD*. 8(7), 474-479.
- Bouhlal, Y., Amouri, R., El Euch-Fayeche, G. & Hentati, F. (2011). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay: An overview. *Parkinsonism & Related Disorders*. 17(6), 418-422.
- Bourque, J., Blais, J.-G. & Larose, F. (2009). L'interprétation des tests d'hypothèses : p, la taille de l'effet et la puissance. *Revue des sciences de l'éducation*. 35(1), 211-226.
- Bui, H. T., Gagnon, C., Audet, O., Mathieu, J. & Leone, M. (en rédaction). Impact of a resistance training program on ataxia as measured by an innovative computer-based test.
- Bui, H. T., Gagnon, C., Audet, O., Mathieu, J. & Leone, M. (soumis). A wireless electrogoniometer for the evaluation of spasticity in patients affected by autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix/Saguenay. *Neuroscience Methods*.
- Burrige, J. H., Wood, D. E., Hermens, H. J., Voerman, G. E., Johnson, G. R., van Wijck, F., ... Pandyan, A. D. (2005). Theoretical and methodological considerations in the measurement of spasticity. *Disability And Rehabilitation*. 27(1-2), 69-80.
- Chauviere, C. (2002). La spasticité: Mécanismes et traitements masso-kinésithérapiques. *Kinésithérapie, les cahiers*. 2-3, 66-71.
- Cook, K. F., Teal, C. R., Engebretson, J. C., Hart, K. A., Mahoney, J. S., Robinson-Whelen, S. & Sherwood, A. M. (2007). Development and validation of Patient Reported Impact of Spasticity Measure (PRISM). *Journal Of Rehabilitation Research And Development*. 44(3), 363-371.
- Corti, M., McGuirk, T. E., Wu, S. S. & Patten, C. (2012). Differential effects of power training versus functional task practice on compensation and restoration of arm function after stroke. *Neurorehabilitation And Neural Repair*. 26(7), 842-854.
- Couvee, L. M., van der Laarse, W. D. & Oosterveld, W. J. (1968). Clinical experiences on spasticity with a modification of the Mumenthaler pendulum test. *Paraplegia*. 6(2), 96-102.
- Damiano, D. L., Quinlivan, J. M., Owen, B. F., Payne, P., Nelson, K. C., Abel, M. F. (2002). What does the Ashworth scale really measure and are instrumented measures more valid and precise? *Developmental Medicine and Child Neurology*. 44, 112-118.
- De Braekeleer, M., Giasson, F., Mathieu, J., Roy, M., Bouchard, J. P. & Morgan, K. (1993). Genetic epidemiology of autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay in northeastern Quebec. *Genetic Epidemiology*. 10(1), 17-25.
- Dean, C. M., Richards, C. L., Malouin, F., . (2001). Walking speed over 10 metres overestimates locomotor capacity after stroke. *Clinical Rehabilitation*. 15, 415-421.
- Desjardins, P. (2012). *Évaluation de la capacité fonctionnelle chez des patients atteints de la dystrophie myotonique de type 1*. Université du Québec à Chicoutimi.

- Dietz, V. & Harkema, S. J. (2004). Locomotor activity in spinal cord-injured persons. *Journal Of Applied Physiology* 96(5), 1954-1960.
- Dietz, V. & Sinkjaer, T. (2007). Spastic movement disorder: impaired reflex function and altered muscle mechanics. *Lancet Neurology*. 6(8), 725-733.
- Donoghue, J. P. & Sanes, J. N. (1994). Motor areas of the cerebral cortex. *Journal Of Clinical Neurophysiology: Official Publication Of The American Electroencephalographic Society*. 11(4), 382-396.
- Dupré, N., Bouchard, J. P., Brais, B. & Rouleau, G. A. (2006). Hereditary ataxia, spastic paraparesis and neuropathy in the French-Canadian population. *The Canadian Journal Of Neurological Sciences*. 33(2), 149-157.
- Duquette, A., Brais, B., Bouchard, J. P. & Mathieu, J. (2013). Clinical presentation and early evolution of spastic ataxia of charlevoix-saguenay. (Rapport No 1531-8257). Rapport de recherche adressé au: Wiley-Liss
- Dusart, I., Guenet, J. L. & Sotelo, C. (2006). Purkinje cell death: differences between developmental cell death and neurodegenerative death in mutant mice. *Cerebellum (London, England)*. 5(2), 163-173.
- Engert, J. C., Bérubé, P., Mercier, J., Doré, C., Lepage, P., Ge, B., ... Richter, A. (2000). ARSACS, a spastic ataxia common in northeastern Québec, is caused by mutations in a new gene encoding an 11.5-kb ORF. *Nature Genetics*. 24(2), 120-125.
- Engert, J. C., Doré, C., Mercier, J., Ge, B., Bétard, C., Rioux, J. D., ... Richter, A. (1999). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS): high-resolution physical and transcript map of the candidate region in chromosome region 13q11. *Genomics*. 62(2), 156-164.
- Faber, I. R., Nienhuis, B., Rijs, N. P. A. M., Geurts, A. C. H. & Duysens, J. (2008). Is the modified Tardieu scale in semi-standing position better associated with knee extension and hamstring activity in terminal swing than the supine Tardieu? *Developmental Medicine And Child Neurology*. 50(5), 382-387.
- Fee, J. W., Jr. & Miller, F. (2004). The Leg Drop Pendulum Test performed under general anesthesia in spastic cerebral palsy. *Developmental Medicine And Child Neurology*. 46(4), 273-281.
- Fleuren, J. F., Voerman, G. E., Erren-Wolters, C. V., Snoek, G. J., Rietman, J. S., Hermens, H. J. & Nene, A. V. (2010). Stop using the Ashworth Scale for the assessment of spasticity. *Journal Of Neurology, Neurosurgery And Psychiatry*. 81(1), 46-52.
- Foran, J. R. H., Steinman, S., Barash, I., Chambers, H. G. & Lieber, R. L. (2005). Structural mechanical alterations in spastic skeletal muscle. *Developmental Medicine And Child Neurology*. 47, 713-717.
- Fortin, A.-M. (en rédaction). *Impact de l'activité physique chez des adultes atteints de dystrophie myotonique de type 1*. Université du Québec à Chicoutimi.
- Fowler, E. G., Nwigwe, A. I. & Ho, T. W. (2000). Sensitivity of the pendulum test for assessing spasticity in persons with cerebral palsy. *Developmental Medicine And Child Neurology*. 42(3), 182-189.
- Gagnon, C., Chouinard, M.-C., Laberge, L., Brisson, D., Gaudet, D., Lavoie, M., ... Mathieu, J. (2013). Prevalence of lifestyle risk factors in myotonic dystrophy type 1. *The Canadian Journal Of Neurological Sciences*. 40(1), 42-47.

- Gagnon, C., Desrosiers, J. & Mathieu, J. (2004). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay: upper extremity aptitudes, functional independence and social participation. *International Journal Of Rehabilitation Research*. 27(3), 253-256.
- Gazulla, J., Benavente, I., Vela, A. C., Marín, M. A., Pablo, L. E., Tessa, A., ... Berciano, J. (2012). New findings in the ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Journal Of Neurology*. 259(5), 869-878.
- Gazulla, J., Vela, A. C., Marín, M. A., Pablo, L., Santorelli, F. M., Benavente, I., ... Berciano, J. (2011). Is the ataxia of Charlevoix-Saguenay a developmental disease? *Medical Hypotheses*. 77(3), 347-352.
- Ghotbi, N., Ansari, N. N., Naghdi, S. & Hasson, S. (2011). Measurement of lower-limb muscle spasticity: Intrarater reliability of Modified Modified Ashworth Scale. *The Journal Of Rehabilitation Research and Development*. 48(1), 83.
- Ghotbi, N., Ansari, N. N., Naghdi, S., Hasson, S., Jamshidpour, B. & Amiri, S. (2009). Inter-rater reliability of the Modified Modified Ashworth Scale in assessing lower limb muscle spasticity. *Brain Injury*. 23(10), 815-819.
- Girard, M., Larivière, R., Parfitt, D. A., Deane, E. C., Gaudet, R., Nossova, N., ... McPherson, P. S. (2012). Mitochondrial dysfunction and Purkinje cell loss in autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS). *Proceedings Of The National Academy Of Sciences Of The United States Of America*. 109(5), 1661-1666.
- Gorgey, A. S., Chiodo, A. E., Zemper, E. D., Hornyak, J. E., Rodriguez, G. M. & Gater, D. R. (2010). Relationship of spasticity to soft tissue body composition and the metabolic profile in persons with chronic motor complete spinal cord injury. *The Journal Of Spinal Cord Medicine*. 33(1), 6-15.
- Gracies, J. M., Burke, K., Clegg, N. J., Browne, R., Rushing, C., Fehlings, D., ... Delgado, M. R. (2010). Reliability of the Tardieu Scale for Assessing Spasticity in Children With Cerebral Palsy. *Archives Of Physical Medicine And Rehabilitation*. 91(3), 421-428.
- Graham, H., K., (2000). Pendulum test in cerebral palsy. *The Lancet*. 355, 2184.
- Grey, M. J., Klinge, K., Crone, C., Lorentzen, J., Biering-Sørensen, F., Ravnborg, M. & Nielsen, J. B. (2008). Post-activation depression of soleus stretch reflexes in healthy and spastic humans. *Experimental Brain Research*. 185(2), 189-197.
- Haas, B. M., Bergström, E., Jamous, A. & Bennie, A. (1996). The inter rater reliability of the original and of the modified Ashworth scale for the assessment of spasticity in patients with spinal cord injury. *Spinal Cord*. 34(9), 560-564.
- Haugh, A. B., Pandyan, A. D. & Johnson, G. R. (2006). A systematic review of the Tardieu Scale for the measurement of spasticity. *Disability & Rehabilitation*. 28(15), 899-907.
- He, J., Norling, W. R. & Wang, Y. (1997). A dynamic neuromuscular model for describing the pendulum test of spasticity. *IEEE Transactions On Bio-Medical Engineering*. 44(3), 175-184.

- Heyer, E., Tremblay, M. & Desjardins, B. (1997). Seventeenth-century European origins of hereditary diseases in the Saguenay population (Quebec, Canada). *Human Biology*. 69(2), 209-225.
- Ivanhoe, C. B. & Reistetter, T. A. (2004). Spasticity: the misunderstood part of the upper motor neuron syndrome. *American Journal Of Physical Medicine & Rehabilitation*. 83, 3-9.
- Jamshidi, M. & Smith, A. W. (1996). Clinical measurement of spasticity using the pendulum test: comparison of electrogoniometric and videotape analyses. *Archives Of Physical Medicine And Rehabilitation*. 77(11), 1129-1132.
- Jansen, M., Alfen, N. V., Geurts, A. C. H. & de Groot, I. J. M. (2013). Assisted bicycle training delays functional deterioration in boys with duchenne muscular dystrophy: the randomized controlled trial "no use is disuse". *Neurorehabilitation And Neural Repair*. 27(9), 816-827.
- José, B., Gregory, G. & Paul, B. (2011). Examination for Cerebellar Dysfunction. *DeMayer's the Neurologic Examination: A Programmed Text* (pp. 318-346). New York: The McGraw-Hill Education.
- Jung, Y. J., Hong, J. H., Kwon, H. G., Song, J. C., Kim, C., Park, S., ... Jang, S. H. (2011). The effect of a stretching device on hand spasticity in chronic hemiparetic stroke patients. *NeuroRehabilitation*. 29(1), 53-59.
- Kalinova, É. & Leone, M. (2009). *Tests d'évaluation de la capacité fonctionnelle chez l'adulte de 55 ans et mieux*. Québec: Presses de l'Université du Québec.
- Katz, R. (2001). [Reevaluation of physiological mechanisms generating the stretch reflex: new hypotheses on the physiopathology of spasticity]. *Annales De Réadaptation Et De Médecine Physique: Revue Scientifique De La Société Française De Rééducation Fonctionnelle De Réadaptation Et De Médecine Physique*. 44(5), 268-272.
- Kilmer, D. D. (2002a). Response to aerobic exercise training in humans with neuromuscular disease. *American Journal Of Physical Medicine & Rehabilitation / Association Of Academic Physiatrists*. 81(11), 148-150.
- Kilmer, D. D. (2002b). Response to resistive strengthening exercise training in humans with neuromuscular disease. *American Journal Of Physical Medicine & Rehabilitation / Association Of Academic Physiatrists*. 81(11), 121-126.
- Kim, C. M., Eng, J. J., MacIntyre, D. L. & Dawson, A. S. (2001). Effects of isokinetic strength training on walking in persons with stroke: a double-blind controlled pilot study. *Journal Of Stroke And Cerebrovascular Diseases: The Official Journal Of National Stroke Association*. 10(6), 265-273.
- Kohan, H., Abootalebi, S., Khoshnevisan, A., Rahgozar, M. (2010). Comparison of Modified Ashworth Scale and Hoffmann Reflex in Study of Spasticity. *Acta Medica Iranica*. 48(3), 154-157.
- Kozlov, G., Denisov, A. Y., Girard, M., Dicaire, M. J., Hamlin, J., McPherson, P. S., ... Gehring, K. (2011). Structural basis of defects in the sacsin HEPN domain responsible for autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS). *The Journal Of Biological Chemistry*. 286(23), 20407-20412.

- Krivickas, L. S. (2003). Exercise in Neuromuscular Disease. *Journal Of Clinical Neuromuscular Disease*. 5(1), 29-39.
- Labruyère, R. & van Hedel, H. J. A. (2014). Strength training versus robot-assisted gait training after incomplete spinal cord injury: a randomized pilot study in patients depending on walking assistance. *Journal Of Neuroengineering And Rehabilitation*. 11, 4-4.
- Lambert, C. P., Archer, R. L. & Evans, W. J. (2001). Muscle strength and fatigue during isokinetic exercise in individuals with multiple sclerosis. *Medicine And Science In Sports And Exercise*. 33(10), 1613-1619.
- Lance, J. W. (1980). Symposium Synopsis. Dans R. G. Feldman, R. R. Young & W. P. Koella (Éds.), *Spasticity: disordered motor control* (pp. 485-495). Chicago: Year Book Medical Publishers.
- Le Cavorzin, P., Hernot, X., Bartier, O., Carrault, G., Chagneau, F., Gallien, P., ... Rochcongar, P. (2002). Evaluation of pendulum testing of spasticity. *Annales De Réadaptation Et De Médecine Physique: Revue Scientifique De La Société Française De Rééducation Fonctionnelle De Réadaptation Et De Médecine Physique*. 45(9), 510-516.
- Le Cavorzin, P., Hernot, X., Bartier, O., Allain, H., Carrault, G., Rochcongar, P., Chagneau, F. (2001). A computed model of the pendulum test of the leg for routine assesment of spasticity in man. *Éditions Scientifiques Et Médicales Elsevier SAS*. 22, 170-177.
- Leone, M. (2012). *Techniques d'évaluation et mesure de l'aptitude physique chez l'enfant*. Document inédit. Département des Sciences Humaines, Université du Québec à Chicoutimi, QC.
- Leslie, G. C., Catherine, M., Part, N. J. & Roberts, R. C. (1992). A comparison of the assessment of spasticity by the Wartenberg pendulum test and the Ashworth grading scale in patients with multiple sclerosis. *Clinical Rehabilitation*. 6(1), 41-48.
- Liao, K. K. (2009). Modified pendulum test for elbow muscle tone. *Acta Neurologica Taiwanica*. 18(4), 229-230.
- Liddell, E. G. T. & Sherrington, C. (1924). Reflexes in Response to Stretch (Myotatic Reflexes) *Proceedings Of The Royal Society* (pp. 212-242). London: The Royal Society. Repéré à <http://www.jstor.org/stable/81166>
- Lim, J., Hao, T., Shaw, C., Patel, A. J., Szabó, G., Rual, J. F., ... Zoghbi, H. Y. (2006). A Protein-Protein Interaction Network For Human Inherited Ataxias and Disorders Of Purkinje Cell Degeneration. *Cell*. 125(4), 801-814.
- Lin, C. C., Ju, M. S. & Lin, C. W. (2003). The pendulum test for evaluating spasticity of the elbow joint. *Archives Of Physical Medicine And Rehabilitation*. 84(1), 69-74.
- Logan, L. R. (2011). Rehabilitation techniques to maximize spasticity management. *Topics In Stroke Rehabilitation*. 18(3), 203-211.
- Louis, E. D., Gillman, A., Boschung, S., Hess, C. W., Yu, Q. & Pullman, S. L. (2012). High width variability during spiral drawing: further evidence of cerebellar dysfunction in essential tremor. *Cerebellum (London, England)*. 11(4), 872-879.

- Macefield, V. G. (2013). Discharge rates and discharge variability of muscle spindle afferents in human chronic spinal cord injury. *Clinical Neurophysiology: Official Journal Of The International Federation Of Clinical Neurophysiology*. 124(1), 114-119.
- Manto, M. & Pondolfo, M. (2001). *The cerebellum and Its disorders*. Royaume-Uni: Cambridge University Press.
- Martin, M. H., Bouchard, J. P., Sylvain, M., St-Onge, O. & Truchon, S. (2007). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay: a report of MR imaging in 5 patients. *AJNR. American Journal Of Neuroradiology*. 28(8), 1606-1608.
- Mayer, M. (2002). Clinical neurokinesiology of spastic gait. *Bratislavské Lekárske Listy*. 103(1), 3-11.
- Mehrholz, J., Major, Y., Meibner, D., Sandi-Gahun, S., Koch, R., Pohl, M. (2005). The influence of contractures and variation in measurement stretching velocity on the reliability of the Modified Ashworth Scale in patients with severe brain injury. *Clinical Rehabilitation*. 19, 63-72.
- Mehrholz, J., Wagner, K., Meibner, D., Grundmann, K., Zange, C., Koch, R., Pohl, M. (2005). Reliability of the Modified Tardieu Scale and the Modified Ashworth Scale in adult patients with severe brain injury: a comparison study. *Clinical Rehabilitation*. 19, 751-759.
- Mercuri, E. & Longman, C. (2005). Congenital muscular dystrophy. *Pediatric Annals*. 34(7), 560.
- Moreau, C., Vézina, H. & Labuda, D. (2007). Founder effects and genetic variability in Quebec. *Médecine Sciences*. 23(11), 1008-1013.
- Mostert, S. & Kesselring, J. (2002). Effects of a short-term exercise training program on aerobic fitness, fatigue, health perception and activity level of subjects with multiple sclerosis. *Multiple Sclerosis (Houndmills, Basingstoke, England)*. 8(2), 161-168.
- Mukherjee, A. & Chakravarty, A. (2010). Spasticity mechanisms - for the clinician. *Frontiers In Neurology*. 1(149), 1-10.
- Naghdi, S., Ansari, N. N., Azarnia, S. & Kazemnejad, A. (2008). Interrater reliability of the Modified Modified Ashworth Scale (MMAS) for patients with wrist flexor muscle spasticity. *Physiother Theory Pract*. 24(5), 372-379.
- Nielsen, J. B., Petersen, N. T., Crone, C. & Sinkjaer, T. (2005). Stretch reflex regulation in healthy subjects and patients with spasticity. *Neuromodulation: Journal Of The International Neuromodulation Society*. 8(1), 49-57.
- Notermans, N. C., van Dijk, G. W., van der Graaf, Y., van Gijn, J. & Wokke, J. H. (1994). Measuring ataxia: quantification based on the standard neurological examination. *Journal Of Neurology, Neurosurgery, And Psychiatry*. 57(1), 22-26.
- O'Dwyer, N. J., Ada, L. & Neilson, P. D. (1996). Spasticity and muscle contracture following stroke. *Brain*. 119(5), 1737-1749.
- Pandyan, A. D., Johnson, G. R., Price, C. I., Curless, R. H., Barnes, M. P. & Rodgers, H. (1999). A review of the properties and limitations of the Ashworth and modified Ashworth Scales as measures of spasticity. *Clinical Rehabilitation*. 13(5), 373-383.

- Pandyan, A. D., Price C. IM., Barnes, M. P., Johnson, G. R. (2003). A biomechanical investigation into the validity of the modified Ashworth Scale as a measure of elbow spasticity. *Clinical Rehabilitation*. 17, 290-294.
- Patrick, E., Ada, L. (2006). The Tardieu Scale differentiates contracture from spasticity whereas the Ashworth Scale is confounded by it. *Clinical Rehabilitation*. 20, 173-182.
- Patten, C., Condliffe, E. G., Dairaghi, C. A. & Lum, P. S. (2013). Concurrent neuromechanical and functional gains following upper-extremity power training post-stroke. *Journal Of Neuroengineering And Rehabilitation*. 10, 1-1.
- Patten, C., Dozono, J., Schmidt, S., Jue, M. & Lum, P. (2006). Combined functional task practice and dynamic high intensity resistance training promotes recovery of upper-extremity motor function in post-stroke hemiparesis: a case study. *Journal Of Neurologic Physical Therapy*. 30(3), 99-115.
- Petajan, J. H., Gappmaier, E., White, A. T., Spencer, M. K., Mino, L. & Hicks, R. W. (1996). Impact of aerobic training on fitness and quality of life in multiple sclerosis. *Annals Of Neurology*. 39(4), 432-441.
- Phillips, M., Flemming, N. & Tsintzas, K. (2009). An exploratory study of physical activity and perceived barriers to exercise in ambulant people with neuromuscular disease compared with unaffected controls. *Clinical Rehabilitation*. 23(8), 746-755.
- Reid, S., Hamer, P., Alderson, J. & Lloyd, D. (2010). Neuromuscular adaptations to eccentric strength training in children and adolescents with cerebral palsy. *Developmental Medicine And Child Neurology*. 52(4), 358-363.
- Richardson, D. (2002). Physical therapy in spasticity. *European Journal Of Neurology*. 9, 17-22.
- Richter, A., Rioux, J. D., Bouchard, J. P., Mercier, J., Mathieu, J., Ge, B., ... Morgan, K. (1999). Location score and haplotype analyses of the locus for autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay, in chromosome region 13q11. *American Journal Of Human Genetics*. 64(3), 768-775.
- Robinson, C. J., Kett, N. A. & Bolam, J. M. (1988). Spasticity in spinal cord injured patients: 1. Short-term effects of surface electrical stimulation. *Archives Of Physical Medicine And Rehabilitation*. 69(8), 598-604.
- Sakzewski, L., Carlon, S., Shields, N., Ziviani, J., Ware, R. S. & Boyd, R. N. (2012). Impact of intensive upper limb rehabilitation on quality of life: a randomized trial in children with unilateral cerebral palsy. *Developmental Medicine And Child Neurology*. 54(5), 415-423.
- Sharp, S. A. & Brouwer, B. J. (1997). Isokinetic strength training of the hemiparetic knee: effects on function and spasticity. *Archives Of Physical Medicine And Rehabilitation*. 78(11), 1231-1236.
- Singh, P., Joshua, A. M., Ganeshan, S. & Suresh, S. (2011). Intra-rater reliability of the modified Tardieu scale to quantify spasticity in elbow flexors and ankle plantar flexors in adult stroke subjects. *Annals Of Indian Academy Of Neurology*. 14(1), 23-26.
- Smaïl, D. B., Kiefer, B. B. (2003). Évaluation clinique de la spasticité. *Neurochirurgie*. 2003, 190-198.

- Stevenson, V. L. (2010). Rehabilitation in practice: Spasticity management. *Clinical Rehabilitation*. 24(4), 293-304.
- Stillman, B. & McMeeken, J. (1995). A video-based version of the pendulum test: technique and normal response. *Archives Of Physical Medicine And Rehabilitation*. 76(2), 166-176.
- Stolze, H., Klebe, S., Petersen, G., Raethjen, J., Wenzelburger, R., Witt, K. & Deuschl, G. (2002). Typical features of cerebellar ataxic gait. *Journal Of Neurology, Neurosurgery, And Psychiatry*. 73(3), 310-312.
- Surakka, J., Romberg, A., Ruutiainen, J., Aunola, S., Virtanen, A., Karppi, S. L. & Mäentaka, K. (2004). Effects of aerobic and strength exercise on motor fatigue in men and women with multiple sclerosis: a randomized controlled trial. *Clinical Rehabilitation*. 18(7), 737-746.
- Syczewska, M., Lebedowska, M. K. & Pandyan, A. D. (2009). Quantifying repeatability of the Wartenberg pendulum test parameters in children with spasticity. *Journal Of Neuroscience Methods*. 178(2), 340-344.
- Takiyama, Y. (2006). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Neuropathology: Official Journal Of The Japanese Society Of Neuropathology*. 26(4), 368-375.
- Teixeira-Salmela, L. F., Olney, S. J., Nadeau, S. & Brouwer, B. (1999). Muscle strengthening and physical conditioning to reduce impairment and disability in chronic stroke survivors. *Archives Of Physical Medicine And Rehabilitation*. 80(10), 1211-1218.
- Thiffault, I., Dicaire, M. J., Tetreault, M., Huang, K. N., Demers-Lamarche, J., Bernard, G., ... Brais, B. (2013). Diversity of ARSACS mutations in French-Canadians. *The Canadian Journal Of Neurological Sciences*. 40(1), 61-66.
- Vander, A. J., Sherman, J. H. & Luciano, D. S. (2001). *Human physiology : the mechanism of body function* (8e éd.). New York: McGraw-Hill.
- Vingolo, E. M., Di Fabio, R., Salvatore, S., Grieco, G., Bertini, E., Leuzzi, V., ... Casali, C. (2011). Myelinated retinal fibers in autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *European Journal Of Neurology*. 18(9), 1187-1190.
- Voet, N. B. M., van der Kooi, E. L., Riphagen, I. I., Lindeman, E., van Engelen, B. G. M. & Geurts, A. C. H. (2010). Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. *The Cochrane Database Of Systematic Reviews* (pp. 1-44). England: Wiley. (Réimpression e:la Reprint Edition)|.
- Wartenberg, R. (1951). Pendulousness of the legs as a diagnostic test. *Neurology*. 1(1), 18-24.
- White, H., Uhl, T. L., Augsburger, S. & Tylkowski, C. (2007). Reliability of the three-dimensional pendulum test for able-bodied children and children diagnosed with cerebral palsy. *Gait & Posture*. 26(1), 97-105.
- Wu, Y. N., Ren, Y., Goldsmith, A., Gaebler, D., Liu, S. Q. & Zhang, L. Q. (2010). Characterization of spasticity in cerebral palsy: dependence of catch angle on velocity. *Developmental Medicine And Child Neurology*. 52(6), 563-569.
- Young, R. R. (1994). Spasticity: a review. *Neurology*. 44(11), 12-20.

ANNEXE A
Évaluations

A. MESURES ANTHROPOMÉTRIQUES

Mesure du poids



Le poids doit être mesuré alors que la personne porte un minimum de vêtements. Elle se tient debout bien droit. Les pieds sont légèrement écartés de manière à ce que le poids soit distribué également. La lecture est prise à une précision de 0,5 kg.

Mesure de l'IMC

La personne se tient debout face à l'évaluateur. La mesure doit être prise sans souliers. Dans un premier temps, fixer le ruban anthropométrique au mur en s'assurant que le zéro est au niveau du sol. La personne doit appuyer le dos et la tête bien centrés directement sur le ruban. Une fois la personne bien en place, lui demander d'inspirer au maximum tout en étirant le cou vers le haut. La tête est droite et le menton dressé, pointant vers l'avant et parallèle au sol. Alors que la personne retient sa respiration, appliquer doucement le triangle sur le sommet de la tête (vertex). Une fois le triangle bien en place, demander au patient de se retirer. Maintenez le triangle fermement appuyé au mur. Prenez la lecture de la taille directement sous la base du triangle. La précision désirée est de 0,1 cm. Pour le calcul de l'IMC, il faut utiliser la formule $IMC = Poids / Taille^2$.

B. VITESSE DES MEMBRES SUPÉRIEURS

1. Vitesse de bras gauche-droite

Ce test mesure la vitesse à laquelle la personne peut horizontalement faire des mouvements d'abduction et d'adduction avec le bras dominant. Le participant est assis à une table sur laquelle sont dessinés deux cercles de 20 cm de diamètre qui sont séparés de 60 cm. L'une des mains est placée entre les deux cercles et est immobile. Au signal, les doigts de l'autre main doivent frapper le centre du cercle de droite puis immédiatement après, celui de gauche. Le but du test est de réaliser le maximum de touches en 20 secondes. Pour faciliter le décompte, calculer $1 \text{ cycle} = 2 \text{ touches}$ d'où le nombre de cycles $\times 2 = \text{résultat final}$.



C. VITESSE DES MEMBRES INFÉRIEURS

2. Test de la chaise assis-debout

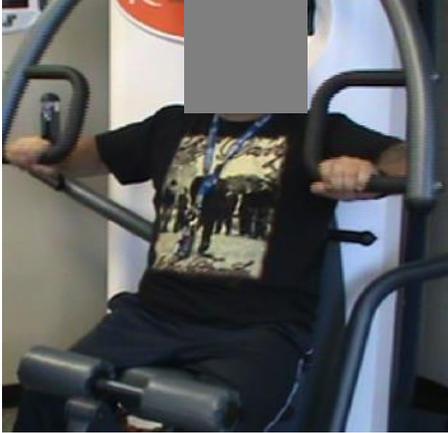
Ce test mesure la vitesse à laquelle la personne peut s'asseoir et se lever d'une chaise, le plus rapidement possible. Le patient se tient debout devant une chaise sans appui-bras. Il s'agit alors de s'asseoir et de se lever le plus souvent possible en 20 secondes. La personne ne doit pas utiliser ses bras pour se relever. Les bras peuvent être allongés de chaque côté du corps ou croisés sur la poitrine. Noter le nombre de fois que la personne a pu s'asseoir en 20 secondes.



D. ENDURANCE MEMBRES SUPÉRIEURS

3. Traction des bras sur ergomètre

Ce test propose de mesurer l'endurance des membres supérieurs. Sur une machine d'entraînement isokinétique, le patient doit être confortablement assis sur le siège et les poignées doivent être ajustées à la hauteur des pectoraux. La prise des mains sur celles-ci est horizontale. Par la suite, il doit exécuter une extension des bras, puis revenir à la position de base. Les coudes ne doivent pas dépasser derrière les épaules. Le but de l'exercice est d'exécuter le plus de répétitions possible. Le test se termine lorsque le participant ne peut plus effectuer une extension complète des bras.



E. ÉQUILIBRE

4. Équilibre

Ce test mesure la capacité de la personne de se tenir en équilibre. Assis sur le ballon suisse et en équilibre sur sa jambe dominante, la personne doit fléchir son autre jambe et monter son pied au moins à la hauteur de la cheville de la jambe d'appui. Ensuite, la personne doit maintenir son équilibre le plus longtemps possible en gardant les yeux ouverts. Le test prend fin si le pied de la jambe non dominante touche le sol ou si le temps maximum de 60 secondes est atteint. Le temps est noté avec une précision de 0,1 seconde.



F. FORCE DE PRÉHENSION

5. Force de préhension manuelle



La force de préhension manuelle est la tension maximale qui peut être développée par les muscles de l'avant-bras et de la main. L'appareil qui sert à la mesurer s'appelle un dynamomètre manuel. La personne doit se tenir debout le corps droit en maintenant le dynamomètre dans sa main droite. Sans fléchir le bras, il s'agit de serrer la poignée de l'appareil en refermant la main comme pour fermer le poing. La force déployée doit être maximale et appliquée pour environ 4-5 secondes. Une fois terminé, il s'agit simplement de lire le résultat sur le cadran du dynamomètre. La force est généralement indiquée en kg. Par la suite, le patient reprend la même procédure avec sa main gauche. Il est recommandé de donner 3 essais pour chaque main en alternant main droite et main gauche à chaque fois. Le meilleur des 3 essais pour chacune des deux mains est noté avec une précision de 0,5 kg.

G. CAPACITÉ FONCTIONNELLE À LA MARCHE

6. Test de marche de 6 minutes

Ce test mesure la capacité de la personne à se déplacer en utilisant son mode de locomotion habituel (marche, canne, déambulateur, fauteuil roulant). La personne doit se déplacer le plus rapidement possible (sans courir) en faisant des allers-retours sur une distance de 30 mètres. Aux extrémités, le participant contourne une petite borne. Éviter les arrêts et départs qui risquent d'occasionner une fatigue musculaire accrue au niveau des jambes. Le résultat consiste à mesurer la distance totale parcourue (mètres) en 6 minutes.



H. PUISSANCE ANAÉROBIE

7. *Test Running-based Anaerobic Sprint Test*

Le but du test est de mesurer la puissance anaérobie maximale. Il s'agit de réaliser 6 sprints de 15 mètres entrecoupés par une période de repos de 10 secondes chacune. Il s'agit de noter le temps de chacun des sprints avec une précision de 0,01 seconde. Le résultat sera exprimé en watt. Le participant se déplace selon son mode de locomotion habituel (marche, canne, déambulateur, fauteuil roulant).



I. PUISSANCE MUSCULAIRE

8. **Sprint sur 10 mètres**

Ce test mesure la puissance à laquelle une personne peut produire un mouvement explosif contre son propre poids. C'est une combinaison de la force et de la vitesse. Il s'agit de franchir une distance de 10 mètres le plus rapidement possible en sprint. La personne se déplace selon son mode de locomotion habituel (marche, canne, déambulateur, fauteuil roulant). Il s'agit de noter le temps du sprint avec une précision de 0,01 seconde.

J. FORCE MUSCULAIRE MAXIMALE

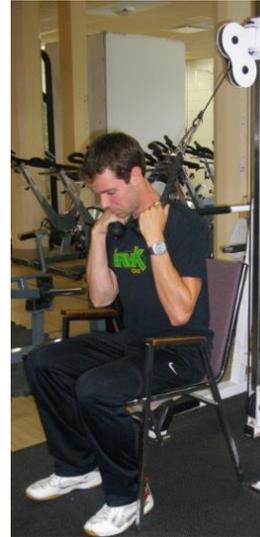
Habituellement, on mesure la force maximale en déterminant la charge qui peut être soulevée une seule fois (une répétition maximale ou 1 RM). Il n'est pas recommandé d'utiliser cette méthode chez des personnes atteintes de maladies neuromusculaires. En effet, les charges lourdes sont difficiles à maintenir et à contrôler et le risque de blessures est alors augmenté. Afin de pallier certains de ces inconvénients, il peut être utile de procéder à l'estimation de la force maximale plutôt que de tenter de la mesurer. Le tableau ci-dessous permet d'estimer la force maximale en fonction du nombre de répétitions qui peut être accompli lors de mouvements spécifiques (force des jambes, des bras, des mollets, etc.). Cette méthode est plus sécuritaire puisque les charges utilisées ne sont pas maximales.

Évaluation de la charge maximale à partir de charges sous-maximales.

Nombre de répétitions	Charge maximale (%)
1	100%
2	97%
3	94%
4	90%
5	87%
6	84%
7	80%
8	75%

9. Abdominaux sur poulie

Ce test mesure la force musculaire des abdominaux. Assis sur la chaise et bien adossé, le participant doit tenir les extrémités de la corde avec les deux mains. Par la suite, il doit coller ses coudes le long de son corps et placer la corde de chaque côté de son coup. Les extrémités de celles-ci se trouveront à l'avant de ses épaules. Il doit ensuite amener ses coudes aux genoux, tout en conservant le dos bien droit.



10. Développé assis à la machine



Ce test mesure la force musculaire des pectoraux. La personne doit être bien assise et adossée à la machine. Il faut ajuster le banc jusqu'à ce que les poignées soient à la hauteur des pectoraux. La position initiale exige une flexion des coudes à 90 degrés. Par la suite, il doit pousser les poignées jusqu'à une extension presque complète des coudes (garder une légère flexion). Lorsqu'il revient à la position initiale, il ne doit pas amener les coudes derrière les épaules.

11. Flexion du coude à la barre

Ce test mesure la force musculaire des biceps. Le participant doit être confortablement assis sur le siège et sa poitrine bien appuyée contre l'appareil. Commençant par une extension des coudes, il doit amener la barre près de son menton. Ensuite, il doit la descendre à la position initiale, tout en conservant une légère flexion du coude à la fin.



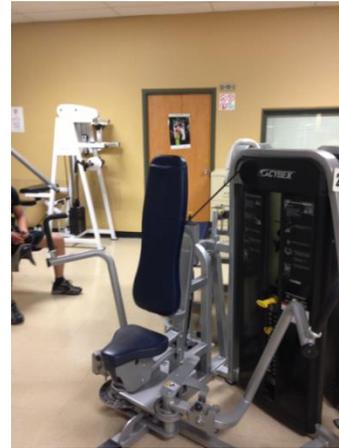
12. Extension des genoux à la machine



Ce test mesure la force musculaire des quadriceps. Tout d'abord, le participant doit être assis sur le banc et bien adossé à la machine. Il faut respecter un espace d'environ 5 centimètres entre le mollet et le banc pour ne pas nuire au mouvement. La barre horizontale doit être ajustée de manière à appuyer sur le talus du pied. D'un angle de départ de 90 degrés des genoux, le patient doit soulever la barre horizontale d'une extension complète des genoux. Il revient à la position de départ par la suite.

13. Pectoraux papillon à la machine

Ce test mesure la force musculaire des pectoraux. Le banc doit être ajusté de façon à ce que les poignées de la machine soient à la hauteur des pectoraux. Ensuite, le patient place ses bras sur les barres verticales de la machine et maintient les poignées. Il doit exécuter une adduction des pectoraux amenant ainsi les barres verticales de la machine l'une contre l'autre. Il revient à la position de base en s'assurant que les coudes ne soient pas derrière l'épaule.



K. MESURE DE LA SPASTICITÉ

14. Pendulum

La fiabilité de l'électrogoniomètre sans fil, conçu par Bui et al. (soumis), a été validée auprès de 45 participants (24 hommes et 21 femmes, âge 25.6 ± 7.3 ans). Parmi ceux-ci, 13 patients avaient le diagnostic de l'ARSACS et 32 étaient sains. L'appareil démontre une fiabilité et une répétabilité de ses résultats, en plus d'une très bonne précision.

Différents paramètres ont été analysés lors de l'étude tels que l'angle de départ moins l'angle final (A_0), l'amplitude de la 1^{re} oscillation (A_1) et l'amplitude de la 2^e oscillation (A_2). Ces mesures ont aussi permis d'établir certains ratios intéressants. Le ratio 1 (R_1) est défini comme $\frac{A_1}{A_1 - A_2}$ et le ratio 2 est défini comme $\frac{A_1}{A_0}$. Une haute valeur du ratio 1 démontre que les amplitudes de la 1^{re} et de la 2^e oscillation sont similaires, tandis qu'un score faible indique que la 2^e oscillation a une amplitude plus faible que la première. Une valeur élevée du ratio 2 indique que l'amplitude de la 1^{re} oscillation est grande par rapport à l'angle de repos final.



Le patient a été confortablement placé sur une chaise inclinable, ajustée à sa grandeur. Il faut prévoir un espace d'environ 5 cm entre la chaise et la partie distale du fémur. Sa jambe doit être capable d'osciller au-delà de 90 degrés avec la cuisse, sans difficulté. Un oreiller peut être placé sous la tête du patient pour favoriser la détente de celui-ci.

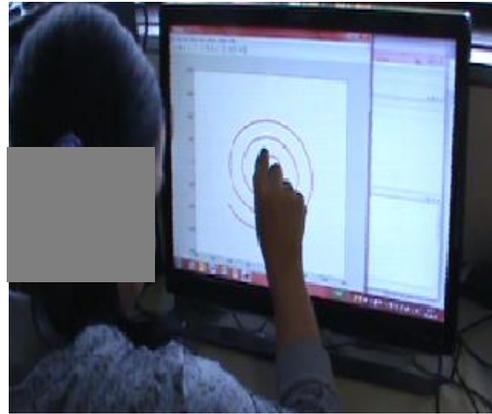
Le clinicien amène la jambe du patient de la position de relaxation (90 degrés) à une extension passive complète du genou (selon les limitations physiques du patient environ 180 degrés). Au signal du clinicien, la personne désignée à l'enregistrement des données déclenche la lecture du système informatique par l'électrogoniomètre. Puis, sans avertissement, la jambe est relâchée manuellement ou à l'aide d'un dispositif. L'évaluation se termine lorsque la jambe revient à la position normale de relaxation et qu'il n'y ait plus d'oscillation remarquable. Les données sont ensuite enregistrées dans le système. Le test a été repris plusieurs fois avec chaque participant jusqu'à concurrence de deux résultats fiables (sans contraction musculaire remarquable). Un minimum de 60 secondes entre chaque répétition a été respecté. De plus amples détails sur l'appareil en question sont offerts dans l'article de Bui et al. (soumis).

L. COORDINATION

15. Coordination (spirale)

L'analyse de l'ataxie des membres supérieurs a été mesurée à partir du test de la spirale d'Archimède et d'un système informatique sophistiqué. La sensibilité et la répétabilité du système ont tout d'abord été validées auprès de 49 patients (28 hommes et 21 femmes), avec un âge moyen de $25,2 \pm 7,1$ ans. Parmi ceux-ci, il y avait 13 personnes atteintes de l'ARSACS et 36 patients sains. Les participants ont pris 12 secondes, en moyenne, pour exécuter la tâche. Il n'y a pas de différence significative entre les deux groupes pour le temps utilisé.

La coordination des membres supérieurs a été administrée par le test de la spirale d'Archimède et d'un système informatique spécifique. Le système informatique utilisé est décrit dans l'étude de Bui et al. (en rédaction). L'évaluation se déroule sur une chaise et devant un écran tactile. Le participant est amené à placer son index du bras dominant au centre de la spirale. Au signal de l'évaluateur, le participant doit parcourir le tracé de la spirale sans déroger de la ligne. Le test dure environ 12 secondes. Lorsque le patient termine le tracé, l'évaluateur arrête le compteur et enregistre les données.



M. FRÉQUENCE DES CHUTES

16. Questionnaire fréquence des chutes

Sur une échelle ordinale de 1 à 10, présentée ci-dessous, les participants devaient indiquer la fréquence du nombre de chutes lorsqu'ils se déplaçaient sans support (cane, fauteuil roulant, déambulateur). Le questionnaire a été rempli au début et à la fin du projet.

Échelle ordinale quantifiant la fréquence des chutes des patients ARSACS

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Jamais				Parfois					Très souvent

17. Questionnaire d'auto-évaluation des impacts du projet

À la toute fin du projet, nous avons distribué un questionnaire portant sur la perception des participants sur le projet de recherche et ses effets physiques, psychologiques et sociaux. Nous leur avons demandé de répondre à différentes questions à l'aide d'une échelle de mesure. Le questionnaire complet est présenté à l'annexe B.

ANNEXE B

Questionnaire d'auto-évaluation des impacts du projet

IDENTIFIANT: _____

Dans les énoncés suivants, encerchez le chiffre qui correspond le mieux à votre situation actuelle, en suivant cette échelle:

Aucunement	Très peu	Peu	Moyen	+ Moyen	Beaucoup	Énormément
1	2	3	4	5	6	7

1-Avez-vous observé des changements physiques ?

1 2 3 4 5 6 7

Si oui, lesquels?

2-Avez-vous observé des changements psychologiques ?

1 2 3 4 5 6 7

Si oui, lesquels?

3- Globalement, avez-vous l'impression que votre estime de soi est plus forte après avoir participé à ce projet? ?

1 2 3 4 5 6 7

4-Est-ce que le projet de recherche vous a permis de vous faire de nouveaux amis?

1 2 3 4 5 6 7

5-Est-ce que le projet vous a permis d'apporter des modifications au niveau d'autres comportements ?

1 2 3 4 5 6 7

Si oui, lesquelles?

1-Arrêt ou diminution tabagique

2-Meilleure alimentation

3-Meilleure qualité du sommeil

4-Arrêt ou diminution de consommation d'alcool

5-Arrêt ou diminution de consommation de drogue

6-

Autres: _____

6-Avez-vous ressenti une diminution de vos symptômes (spasticité, hypertonie, raideur, étourdissement, etc.) ?

1 2 3 4 5 6 7

Si oui, lesquels?

7-Si vous aviez l'opportunité de poursuivre le projet, est-ce que vous auriez continué ?

1 2 3 4 5 6 7

8-Est-ce que le projet de recherche vous a incité à faire davantage d'activités physiques liées à la vie quotidienne comme marcher, lever des charges...etc.?

1 2 3 4 5 6 7

9- Vous sentez-vous plus en confiance pour réaliser les activités de la vie quotidienne?

1 2 3 4 5 6 7

10- Par rapport à la même période de l'année, croyez-vous être en meilleure condition physique cette année?

1 2 3 4 5 6 7

11- Suite au projet, avez-vous l'impression que votre niveau d'énergie a été amélioré?

1 2 3 4 5 6 7

12- Est-ce que le fait d'être dans un milieu où "tout le monde va" a été un élément positif pour maintenir votre motivation?

1 2 3 4 5 6 7

13- Croyez-vous être plus autonome physiquement maintenant qu'au début du programme d'entraînement?

1 2 3 4 5 6 7

14- Êtes-vous plus en mesure de vous déplacer de façon autonome sur des distances plus longues?

1 2 3 4 5 6 7

15- Seriez-vous capable de continuer le programme sans un entraîneur avec vous?

1 2 3 4 5 6 7