

Les troubles de la parole et de la voix sont fréquents. La parole est presque toujours modifiée, parfois même avant l'apparition de l'incoordination des membres supérieurs. Il s'agit d'une sorte d'ataxie de la parole : celle-ci est irrégulière, elle se précipite tout à coup, fait explosion. La respiration est irrégulière, d'où émission saccadée des mots. La voix est sourde, gutturale, monotone. Il existe du tremblement de la langue.

Le vertige est loin d'être constant : mais il peut exister et ne se produire que dans une position spéciale. Une malade de Fraser était prise de vertiges et de nausées en se couchant horizontalement.

Les réflexes sont fréquemment altérés. Le réflexe patellaire est exagéré 16 fois sur 19 malades ; il peut être normal et souvent son exagération disparaît à la période terminale. C'est ce qui est arrivé dans un cas de Menzel, dont nous reparlerons plus loin : il y avait des lésions du système cérébelleux dans la moelle. Le clonus du pied est assez rare. Les réflexes cutanés sont quelquefois diminués.

Il n'y a pas de troubles de la sensibilité. Le malade ressent fréquemment une sensation exagérée de fatigue, il est atteint souvent de céphalée (parfois celle-ci est occipitale), de douleur de reins. Les douleurs à type fulgurant sont très rares, elles peuvent marquer le début de l'affection. Il n'y a pas de troubles trophiques, à part l'amaigrissement.

Du côté des facultés psychiques on note, comme dans un grand nombre de lésions cérébelleuses de quelque nature qu'elles soient, des modifications du caractère et de l'intelligence, de la tristesse et du découragement ou bien de l'hébétéude, de la niaiserie, de l'insouciance : les malades sont irritables, leur mémoire est parfois affaiblie, l'attention se fatigue vite : il y a, comme le dit Seeligmuller, de l'ataxie des pensées. Le facies, morne au repos, par suite de l'atonie des muscles de la face devient étonné quand le malade s'anime. Les troubles mentaux proprement dits sont rares : Sanger Brown et Nonne les ont signalés.

Les troubles oculaires sont fréquents : on les retrouve 22 fois sur 25 observations. Ils peuvent se borner à de la diminution de l'acuité visuelle, et cette diminution est bilatérale et progressive ; on note également du rétrécissement bilatéral du champ visuel. La lésion peut aboutir à une atrophie papillaire, de degré variable, souvent légère et en général bilatérale ; cette atrophie est notée 7 fois sur 22 cas où le fond de l'œil était altéré ; elle se montre tardivement, 22 ans (Sanger Brown), 8 ans (Marie) après le début. Peut-être devient-elle plus fréquente lorsque les malades vieillissent. Les réactions pupillaires sont normales : toutefois Klippel et Durante ont constaté leur lenteur, et dans un cas de Sanger Brown le signe d'Argyll Robertson était présent : il est vrai que dans ce dernier cas l'atrophie papillaire était complète.

On observe parfois des troubles de la musculature extrinsèque des yeux. Il peut y avoir des secousses nystagmiformes des globes oculaires, surtout quand le regard se porte dans une certaine direction, mais on n'observe pas de nystagmus véritable (Londe). La paralysie plus ou moins complète du muscle droit externe existait 6 fois sur 24. Dans d'autres cas il y a une certaine tendance à porter le regard toujours dans le même sens, de côté et en haut. La paralysie du muscle droit supérieur est signalée par Nonne, et Sanger Brown décrit un ptosis statique, qui se produit seulement au repos.

L'ouïe, l'odorat, le goût, sont intacts. Il n'y a pas de troubles sphinctériens ou

génito-urinaires. Les malades avalent parfois de travers, la déglutition étant gênée.

Il peut exister de la scoliose. Deux malades de Erb auraient présenté un pied bot.

Évolution. — Le début, comme on l'a vu plus haut, a lieu dans la 2^e enfance, l'adolescence ou l'âge adulte, en général de 20 à 50 ans. Les troubles s'installent graduellement. Dans la plupart des cas le début a lieu par l'apparition de l'ataxie cérébelleuse dans les membres inférieurs et par les troubles de l'équilibration qui en sont la conséquence : assez souvent les troubles des membres inférieurs, de la parole et de la voix apparaissent peu après ou en même temps que l'incoordination de la démarche. Enfin les cas observés successivement par Klippel et Durante, puis Oulmont et Ramond font penser que la lésion du système cérébelleux peut gagner la moelle.

Des prodromes apparaissent parfois avant les troubles de l'équilibre : ils sont d'ordre neurasthénique et Londe, qui les a étudiés avec soin, signale parmi eux la céphalée, des douleurs de reins, la fatigue, des paresthésies, des engourdissements. Toutes les causes déprimantes, traumatismes, émotions, grossesse, infections, causent une accentuation des symptômes. Le début paraît même parfois avoir lieu par une pyrexie ou à la suite d'une pyrexie. Miura signale que, chez deux frères, le début se fit par une maladie fébrile indéterminée d'une durée de 10 à 15 jours. Rossolimo⁽¹⁾, chez trois enfants issus d'un père alcoolique, a vu les symptômes survenir : chez un frère, à la suite d'une pyrexie ; chez un autre, à la suite d'excès de masturbation, et chez la sœur, après une contusion du genou droit.

La marche est fatalement progressive : la maladie peut rester stationnaire, mais elle ne rétrocede jamais. La durée peut en être fort longue, si bien qu'on a pu se demander si l'on peut en mourir : cependant Miura dit que le malade dont il fit l'autopsie est mort des progrès de l'affection. Arcangeli⁽²⁾, à propos d'une malade atteinte depuis six ans d'hérédopataxie cérébelleuse, dit que le grand-père paternel, le père et une sœur sont morts d'une maladie identique : peut-être la terminaison naturelle a-t-elle lieu par une émaciation analogue aux troubles trophiques des animaux décérébellés.

On peut distinguer, avec Londe, quatre périodes à l'hérédopataxie cérébelleuse.

La première, période prodromique ou neurasthénique, manque souvent. La deuxième période d'ataxie cérébelleuse est celle des troubles simples de l'équilibration : la station debout et la locomotion sont encore possibles sans aide : cette période peut durer plusieurs années, souvent 8 ou 10, 27 années dans un cas. Dans la troisième phase, période d'astase, le malade présente une incoordination incompatible, à un degré plus ou moins accentué, avec la station debout et la locomotion sans aide. Le tremblement apparaît ou s'accroît. Elle dure plusieurs années. La quatrième période est dite d'impotence absolue : le malade est confiné au lit et peut rester longtemps dans cet état si quelque affection intercurrente, la tuberculose pulmonaire, par exemple, n'intervient pas. Une malade de Sanger Brown vivait encore à 67 ans et sa maladie avait débuté à 55 ans : elle était aveugle par atrophie des nerfs optiques et impotente

(1) ROSSOLIMO. Soc. de neurol. et de psych. de Moscou, 24 avril 1898. — Nouvelle iconographie de la Salpêtrière, janvier-février 1899.

(2) ARCANGELI. Roy. Acad. medic. Roma, juin 1895.

par suite de la contracture de ses jambes en flexion à angle droit et de son ataxie.

Formes. — Le tableau clinique de l'héredo-ataxie cérébelleuse peut varier dans des détails plus ou moins importants, si on compare ce qu'il est dans une famille à ce qu'il était dans une autre : c'est ce que Londe appelle la *marque de famille* de l'affection. C'est ainsi que les troubles visuels manquant ou étant présents, on peut distinguer deux formes : 1^o avec troubles visuels; 2^o sans troubles visuels. Chez ses trois malades, Rossolimo signale comme particularité familiale la distribution spéciale des troubles des muscles moteurs des globes oculaires; on constatait une parésie des muscles droits internes et obliques au lieu d'une parésie des droits externes et des droits supérieurs, qui est généralement signalée : de plus le développement de la musculature des membres inférieurs était considérable, par suite sans doute de l'exercice continu auquel étaient soumis ces muscles dans les efforts faits pour maintenir l'équilibre.

Une forme de combinaison avec la maladie de Friedreich paraît exister. Un malade qui présentait le syndrome cérébelleux avec conservation et exagération des réflexes peut passer du type de Marie dans celui de Friedreich. Deux des trois malades de Klippel et Durante sont dans ce cas : lorsqu'ils ont été examinés par eux, les réflexes rotuliens étaient conservés, quoique diminués (en 1892) : or ces malades, examinés en octobre 1894 par M. Oulmont (1), étaient en train de devenir ataxiques-héréditaires de Friedreich après avoir été héredo-ataxiques cérébelleux : leurs réflexes rotuliens étaient abolis et des lésions médullaires s'étaient évidemment développées chez eux : leur frère était resté un héredo-cérébelleux pur. Un malade de Menzel (2) a eu d'abord de l'exagération du réflexe patellaire qui est redevenu normal à la fin de la vie : à l'autopsie on a trouvé des lésions médullaires et une forte atrophie du cervelet : Lenoble et Aubineau, en étudiant deux cas de maladie nerveuse familiale intermédiaire entre la maladie de P. Marie et la maladie de Friedreich, ont constaté que l'un des réflexes rotuliens existait encore, alors que l'autre avait disparu, les réflexes des membres supérieurs étaient normaux. — L'héredo-ataxie cérébelleuse peut donc évoluer vers l'ataxie héréditaire de Friedreich, celle-ci venant en quelque sorte compliquer la première, mais la réciproque n'est pas prouvée, ce qui suffirait à maintenir l'indépendance clinique de ces deux types morbides au lieu de les réunir en un seul, l'ataxie héréditaire, comme on serait tenté de le faire. On peut admettre que la maladie de Friedreich et l'héredo-ataxie cérébelleuse sont dues à des lésions systématisées semblables portant sur le système cérébelleux et l'atteignant, la première, dans la moelle, la seconde, dans le cervelet. Il existerait une forme de l'héredo-ataxie cérébelleuse, débutant par le cervelet, gagnant progressivement la moelle, et portant en fin de compte sur la totalité du système cérébello-médullaire qui préside à la fonction de l'équilibration. Il serait intéressant de rechercher si, dans la même famille, on ne trouverait pas des individus atteints d'héredo-ataxie cérébelleuse et d'autres atteints de maladie de Friedreich.

D'autres associations morbides peuvent venir dénaturer le tableau clinique : c'est ainsi que l'hystérie peut provoquer des troubles visuels et des troubles de

(1) OULMONT et RAMOND. *Mercredi médical*, 1895, n° 9, 27 février.
(2) P. MENZEL. *Archiv. für Psych.*, XXII, p. 160, 1891.

la sensibilité de forme variable; dans ce cas il n'existe pas d'atrophie papillaire. L'idiotie n'a pas été constatée comme étant en rapport avec les lésions du cervelet : la débilité mentale peut coexister lorsqu'il y a arrêt de développement du cerveau comme du cervelet.

Anatomie pathologique. — Les autopsies sont encore peu nombreuses : elles révèlent toutes le même fait fondamental, constaté dans les deux premières autopsies, de Fraser et de Nonne, l'atrophie du cervelet. A cette lésion cérébelleuse viennent se joindre des lésions concomitantes du côté des autres centres nerveux, et de la moelle dans certains cas.

L'atrophie cérébelleuse est parfois considérable; elle peut réduire de moitié le poids du cervelet, qui pesait 81 grammes (au lieu de 160 à 170 grammes, poids normal) dans le cas de Fraser, et 120 grammes dans celui de Nonne. Elle est symétrique et générale ou partielle : elle était partielle dans le cas de Menzel, où les parties supérieures du cervelet étaient plus atrophiées que les parties inférieures. Les parties les plus respectées étaient, dans ce cas, celles qui se développent le plus tôt, comme le vermis, ou qui se myélinisent de bonne heure, comme les amygdales cérébelleuses, ce qui prouverait bien qu'il s'agit d'un arrêt de développement.

Les enveloppes du cervelet sont normales en général : dans le cas de Fraser elles présentaient quelques petits kystes formant des lacunes profondes dans les sillons.

La substance grise peut être seule altérée : il existe une diminution des cellules de Purkinje et celles de ces cellules qui subsistent ne sont pas dégénérées, d'après Menzel; Fraser a constaté leur atrophie avec déformation et disparition du noyau. Nonne n'a pas constaté de diminution du nombre des cellules de Purkinje, mais de l'atrophie simple du cervelet. Dans aucun cas on n'a constaté de sclérose.

Outre les autopsies de Fraser, Nonne et Menzel, nous avons pu relever les suivantes : Sanger Brown (1) a publié l'autopsie du cas n° 6 dont il avait rapporté l'histoire en 1892 dans le *Brain* : la malade est morte à 67 ans, de diarrhée tuberculeuse. La moelle était diminuée de volume, les racines étaient normales : elle présentait des lésions légères dans les régions lombaire et dorsale, plus prononcées dans la région cervicale : le faisceau de Goll, les faisceaux cérébelleux directs étaient altérés, les colonnes de Clarke étaient pauvres en cellules. L'atrophie du cervelet était peu prononcée, les nerfs optiques étaient sains.

K. Miura (2) a observé dans un cas de la petitesse du cervelet, du bulbe et de la protubérance. Le cerveau et la moelle étaient normaux.

Switalski (3) a constaté que la moelle, le bulbe et la protubérance étaient tout petits : il s'agissait d'un des cas ayant servi aux premiers travaux de M. Marie : La pie-mère rachidienne et celle du cervelet sont épaissies. Le cerveau est sain. Au microscope la moelle a subi une diminution très grande de volume, elle est aplatie d'avant en arrière. On y trouve une sclérose incomplète des cordons postérieurs des faisceaux cérébelleux directs, des faisceaux de Gowers et du

(1) SANGER BROWN. *Brain*, 1897, part LXXIX, p. 276.

(2) K. MIURA. *Mitteilungen der med. Facultät der Kaiserl. Japan Universität zu Tokio*, t. IV, fasc. I, 1898.

(3) SWITALSKI. *Soc. de neurol.*, 7 février 1901. *Revue neurol.*, 15 février 1901.