



## INTRODUCTION

L'ataxie cérébelleuse avec neuropathie et syndrome d'aréflexie vestibulaire (CANVAS) est une maladie neurodégénérative héréditaire rare d'apparition tardive qui se présente par une ataxie cérébelleuse et proprioceptive associée à une atteinte vestibulaire.

Nous rapportons 2 cas avec des particularités l'une clinique et l'autre à l'imagerie.

## OBSERVATIONS

**CAS1:** patient de 71 ans issu d'un mariage consanguin de 1er degré, il présente depuis 35 ans une toux chronique et depuis 10 ans une ataxie et dysarthrie cérébelleuses d'installation progressive associées à une neuropathie sensitive pure.

➢ L'IRM cérébrale a objectivé une atrophie symétrique des lobes cérébelleux postérieurs et du vermis

➢ L'ENMG a montré une neuropathie sensitive

➢ la vidéo-nystagmographie a affirmé l'aréflexie vestibulaire bilatérale, par ailleurs le reste du bilan est revenu normal.

**CAS2:** patiente âgée de 67 ans diabétique ayant une toux chronique depuis 27 ans et des douleurs neuropathiques chroniques peu évolutives en lien avec une neuropathie sensitive ataxiante associé à un nystagmus bilatéral et une hypotension orthostatique. Il y'avait deux cas similaire familiaux.

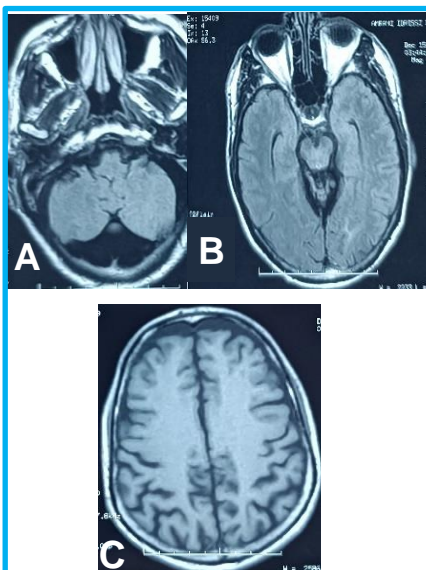


Figure1: Cas 1: IRM cérébrale séquence FLAIR

- A: atrophie des lobes cérébelleux postérieurs
- B : atrophie du vermis
- C: T1 absence de lésion sus tentorielle

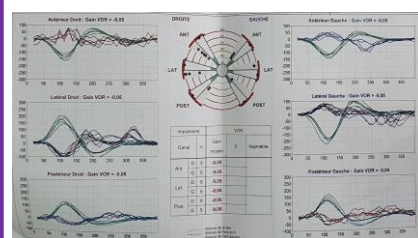


Figure 2 : Cas 1: vidéo-nystagmographie montrant un gain effondré sur tout les canaux

## DISCUSSION

Le CANVAS est un trouble neurologique rare, résultant d'une expansion bi-allélique de type (AAGGG) exprimé dans l'intron 2 du gène RFC1 ( Réplication Factor C Subunit-1) (4).

## CONCLUSION

Vue l'implication multi-systémique du spectre RFC1/CANVAS et l'asynchronisme de l'atteinte des différents systèmes au cours de la progression de la maladie, la présentation clinique reste large allant d'un tableau complet jusqu'à des phénotypes plus limités; ainsi l'atteinte chronique d'un système d'équilibre associé à une dysesthésie ou une dysautonomie doivent faire suspecter le diagnostic.

## Références

1. Cerebellar ataxia, neuropathy, vestibular areflexia syndrome : genetic and clinical insights Roisin Sullivana , Rauan Kaiyrzhanova,b , and Henry Houldena
2. Vestibular rehabilitation in cerebellar ataxia with neuropathy and vestibular areflexia syndrome (CANVAS)- A case report\* R.G. Harrell a, A.R. Cassidy a, B.N. Klatt a , P. Hovareshti c , S.L. Whitney a, d
3. Update on Cerebellar Ataxia with Neuropathy and Bilateral Vestibular Areflexia Syndrome (CANVAS) Mathieu Dupré1 & Ruben ete
4. Cortese A, Simone R, Sullivan R, Vandrovcova J, Tariq H, Yau WY, et al. Biallelic expansion of an intronic repeat in RFC1 is a common cause 8
5. Proposed diagnostic criteria for cerebellar ataxia with neuropathy and vestibular areflexia syndrome (CANVAS) David J. Szmulewicz, FRACP,

Les premiers symptômes se manifestent par une toux chronique , des troubles de l'équilibre et des symptômes sensoriels. Par ailleurs, les symptômes tels que l'oscillopsie, la dysautonomie, la dysarthrie et la dysphagie apparaissent plus tard et sont moins fréquents. (2) La présence d'une dysesthésie peut être révélatrice comme le cas de notre deuxième malade. (2) Généralement le diagnostic n'est posé que 11 ans après l'apparition des symptômes (3)

L'association d'un dysfonctionnement vestibulaire à une ataxie cérébelleuse chronique et une neuropathie a été rapportée depuis longtemps chez les patients atteints d'ataxie cérébelleuse héréditaire, comme l'ataxie spinocérébelleuse de type 3 (SCA3) , l'ataxie de Friedrich ou les maladies neurodégénératives primaires considérées comme une forme olivo-ponto cérébelleuse (OPCA) d'atrophie multisystématisée (AMS) (2), d'où l'intérêt des critères diagnostiques proposés en 2016 pour CANVAS: (5)

- un réflexe oculaire visuo-vestibulaire anormal sur vidéo-oculographie, vidéo-nystagmographie ou test sur fauteuil rotatif
- une atrophie cérébelleuse à l'IRM montrant une atrophie du vermis antérieur et dorsal et une atrophie hémisphérique latérale affectant principalement le crus I
- des preuves neurophysiologiques d'une neuropathie sensitive
- des test génétiques d'élimination de diagnostics différentiels sauf que dans certains cas les tests sont indisponibles.

Par-ailleurs la récente découverte du RFC1 en 2019 a permis la détection de nouvelles forme pauci-symptomatique de la maladie.

Pour notre premier cas, le patient présente un tableau typique de CANVAS avec une IRM qui montre -en plus de l'atrophie habituelle du vermis- une discrète atrophie focale, bilatérale et symétrique du lobe postérieur des hémisphères cérébelleux. Malheureusement, à l'heure actuelle, il n'existe aucun traitement permettant de traiter, ni de ralentir la progression de la maladie. Le traitement est généralement symptomatique et peut nécessiter des appareils d'assistance pour équilibrer les 3 composantes, ainsi la rééducation vestibulaire peut améliorer la mobilité fonctionnelle d'une personne atteinte de CANVAS (2)