

# Diagnostic génétique des ataxies cérébelleuses

## Arbre décisionnel pour la prescription des analyses génétiques

Signe clinique : **ataxie cérébelleuse** + IRM : **atrophie cérébelleuse**

Rappel : âge de début moyen des ataxies cérébelleuses liées à une amplification pathologique de triplets dans les gènes SCA = 35-40 ans

Mode de transmission

**Autosomique dominant**  
(= 2 générations atteintes)

**Autosomique apparemment récessif**  
(= 2 atteints dans la même fratrie)

**Cas sporadique**

âge de début

≤ 25 ans

> 25 ans

SCA1  
SCA2  
SCA3 (MJD)  
SCA6 (CACNA1A)  
SCA7  
SCA17 (TBP)  
+/- DRPLA

**Orienter le  
prélèvement vers un  
laboratoire testant  
les gènes des ataxies  
récessives**

(Pr. Michel Koenig, Strasbourg)

SCA1  
SCA2  
SCA3 (MJD)  
SCA6 (CACNA1A)  
SCA7  
SCA17 (TBP)  
+/- DRPLA

**ne justifie pas d'analyse  
génétique de routine**

**SAUF 2 cas :**

**1/ il existe une censure**

= patient adopté, ou  
= père ou mère décédé avant âge de  
début + 10 ans  
Dans ce cas, Cf. autosomique  
dominant

**2/ phénotype = ataxie + cécité**  
dans ce cas, demander **SCA7**

Joindre au prélèvement la fiche de renseignements cliniques remplie