

Syndrome CANVAS lié au gène RFC1

Ce document a pour objectif de vous expliquer de façon claire et pédagogique le diagnostic de syndrome CANVAS, récemment posé chez vous. Il peut être relu à tête reposée et partagé avec vos proches ou votre médecin traitant.

1. Qu'est-ce que le syndrome CANVAS ?

Le syndrome CANVAS est une maladie neurologique rare. Le terme CANVAS est un acronyme qui décrit les principales atteintes observées :

- CA : Cerebellar Ataxia (atteinte du cervelet, responsable de troubles de l'équilibre)
- N : Neuropathy (atteinte des nerfs périphériques)
- VAS : Vestibular Areflexia Syndrome (atteinte du système de l'équilibre de l'oreille interne)

Ces trois atteintes peuvent être présentes à des degrés variables selon les personnes.

D'autres symptômes peuvent aussi être présent comme la toux chronique

2. Quelle est la cause du syndrome CANVAS ?

Le syndrome CANVAS est lié à une anomalie génétique du gène *RFC1*. Il s'agit d'une répétition anormale d'une courte séquence d'ADN à l'intérieur de ce gène.

Cette anomalie empêche progressivement certaines cellules nerveuses de fonctionner normalement, en particulier celles impliquées dans l'équilibre, la sensibilité et la coordination.

3. Comment se transmet cette maladie ?

Le syndrome CANVAS est une maladie génétique à transmission autosomique récessive.

Cela signifie que :

- Vous avez reçu une copie anormale du gène RFC1 de chacun de vos parents ;
- Vos parents sont en général porteurs sains (ils n'ont pas de symptômes) ;
- Vos enfants ne développeront pas la maladie sauf si l'autre parent est aussi porteur (ce qui est très peu probable sauf si votre conjoint avait déjà un lien de parenté avec vous auparavant) ;
- Vos frères et sœurs ont un risque sur 4 d'avoir la combinaison de gènes donnant la maladie

Un conseil génétique peut être proposé si nécessaire (service génétique médicale du CHU).

4. Quels sont les symptômes possibles ?

Les symptômes apparaissent le plus souvent à l'âge adulte et évoluent lentement.

Les manifestations les plus fréquentes sont :

- Troubles de l'équilibre, instabilité à la marche ;

- Difficulté à marcher dans l'obscurité ou sur terrain irrégulier ;
- Sensation de vertige ou de flou visuel lors des mouvements de tête ;
- Diminution de la sensibilité des pieds et des mains ;
- Douleurs neuropathiques ou sensations anormales ;
- Toux chronique inexpliquée (fréquente mais souvent méconnue).

L'intensité et l'association des symptômes varient beaucoup d'une personne à l'autre.

5. Comment évolue la maladie ?

Le syndrome CANVAS est une maladie lentement évolutive.

- L'évolution se fait sur de nombreuses années ;
- L'espérance de vie n'est pas réduite ;
- Les capacités intellectuelles sont préservées

L'objectif du suivi médical est de préserver au maximum l'autonomie et la qualité de vie.

6. Quelle est la prise en charge ?

Il n'existe pas actuellement de traitement permettant de guérir la maladie, mais de nombreuses mesures permettent d'en limiter les conséquences.

La prise en charge repose sur :

- Kinésithérapie de l'équilibre et de la marche ;
- Prise en charge de la douleur si nécessaire ;
- Aides techniques à la marche si besoin ;
- Suivi neurologique régulier.

Une prise en charge multidisciplinaire est souvent bénéfique.

7. Vivre avec un syndrome CANVAS

Un accompagnement adapté permet dans la majorité des cas de maintenir une vie active.

Il est important de :

- Signaler toute évolution des symptômes ;
- Adapter l'environnement pour prévenir les chutes ;
- Maintenir une activité physique régulière adaptée ;
- Ne pas rester isolé face à la maladie.