



**HAL**  
open science

## Etude bibliographique des métriques d'évaluation et outils de prise en soin de l'Ataxie de Friedreich

Etienne Sicard, Anne MENIN SICARD, Stéphanie Borel

### ► To cite this version:

Etienne Sicard, Anne MENIN SICARD, Stéphanie Borel. Etude bibliographique des métriques d'évaluation et outils de prise en soin de l'Ataxie de Friedreich. Laboratoire Unadréo de Recherche Clinique en Orthophonie. 2024. hal-04511338

**HAL Id: hal-04511338**

**<https://hal.science/hal-04511338>**

Submitted on 19 Mar 2024

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

## Etude bibliographique des métriques d'évaluation et outils de prise en soin de l'Ataxie de Friedreich

Etienne SICARD<sup>1,2</sup>, Anne MENIN-SICARD<sup>3</sup>, Stéphanie BOREL<sup>4</sup>

- (1) Laboratoire LURCO/UNADREO, équipe de recherche ERU 46
- (2) INSA-GEI, 135 Avenue de Ranguel, 31077 TOULOUSE
- (3) Orthophoniste, Formatrice Voix et Parole pour orthophonistes, 81390 PUYBEGON
- (4) Département Universitaire d'Enseignement et de Formation en Orthophonie / Institut du Cerveau, Sorbonne Université

**Résumé :** Dans cet article, nous listons les principales échelles de mesure d'impact de l'ataxie sur la voix et la parole, et listons les principales études qui ont porté sur la comparaison entre les performances de patients atteints d'Ataxie de Friedreich et de témoins. Nous décrivons les métriques d'analyse de la parole impactant le rendement phonatoire, la flexibilité vocale, l'intelligibilité et la fluence. Différentes approches de prise en soin sont également décrites, notamment les approches intensives ayant un impact positif sur le ressenti du patient.

*Mots-clés : Ataxie, Friedreich, orthophonie, SARA, dysarthrie, analyse objective, indicateurs, rendement phonatoire, intelligibilité, fluence, prise en soin intensive.*

### Introduction

L'ataxie de Friedreich est une maladie neurogénétique rare, décrite pour la première fois en 1863 par le Pr Nikolaus Friedreich. C'est l'ataxie spino-cérébelleuse autosomique récessive la plus répandue en Europe. Sa prévalence présente des divergences régionales, variant de 1 sur 20 000 dans le Sud-Ouest de l'Europe à 1 sur 250 000 dans le Nord et l'Est de l'Europe. On dénombre environ 1 500 malades en France. L'anomalie génétique la plus courante, affectant 96 % des patients, est la présence de 2 expansions des triplets de GAA (guanine-adénine-adénine) répétées plus de 66 fois (répétition normale : 5-33, répétition considérée comme une prémutation : 34-65) dans le premier intron du gène FXN localisé sur le chromosome 9, qui code pour la frataxine [Campuzano 1996].

Peu de patients sont porteurs hétérozygotes composites (une répétition GAA > 50 sur un allèle et un autre variant intragénique pathogène sur l'autre allèle FXN). La majorité des allèles avec expansions pathogènes se situe entre 600 et 1 300 GAA [Durr 1996]. La perte de fonction de la frataxine perturbe l'activité de la mitochondrie, et donc la production d'énergie cellulaire. La longueur d'expansion du triplet de GAA de l'allèle est corrélée à l'âge d'apparition des symptômes. La maladie débute généralement avant 25 ans [HAS 2021], et le tableau clinique associe une abolition des réflexes, avec un signe de Babinski (réflexe cutané plantaire) une diminution, voire une abolition, de la sensibilité vibratoire aux chevilles et une instabilité de la fixation oculaire (*square waves*), sans nystagmus mouvement d'oscillation involontaire répétitif des yeux.

L'imagerie cérébrale révèle surtout une atteinte de la moelle épinière suivie par une atteinte du tronc et du cervelet [Dogan 2019]. Celui-ci est essentiellement impliqué dans le contrôle et la coordination des mouvements et joue un rôle essentiel dans l'apprentissage moteur.

Le délai moyen entre l'apparition des symptômes et la perte d'autonomie de déplacement est d'environ 15 années, l'espérance de vie est diminuée et variable, en fonction de l'âge d'apparition de la maladie, de la présence d'un diabète ou d'une cardiomyopathie [OrphaNet]. La kinésithérapie, l'ergothérapie et l'orthophonie peuvent soulager momentanément les symptômes [ICM], et des traitements avec une efficacité considérée comme significative comme le SkyClarys™ commencent à apparaître.

La dysarthrie fait partie des symptômes qui accompagnent l'apparition de l'AF pour au moins 85 % des patients, généralement dans les 2 ans après le début de la maladie. La dysarthrie résulte de la combinaison de dysfonctionnements cérébelleux et pyramidaux, en association avec des faiblesses neuromusculaires [Schirinzi 2019]. L'analyse perceptuelle de la parole de patients avec AF révèle une grande hétérogénéité clinique. Cependant, on retrouve fréquemment des altérations de l'articulation telles que l'imprécision des consonnes, l'hypernasalité, une variation anormale de la hauteur de la voix, des difficultés de maintien du volume sonore, un manque de rendement phonatoire et un débit de parole ralenti. Dans la classification des troubles de la voix de l'ASHA [Verdolini 2014], l'Ataxie de Friedreich est classée dans la catégorie des troubles neurologiques (7000), sous-catégorie troubles du système nerveux central (7300).

7000 - TROUBLES NEUROLOGIQUES AFFECTANT LA VOIX

7300 - Troubles du système nerveux central

7390 - Ataxie de Friedreich

La dysarthrie peut dégrader le quotidien des patients en altérant la capacité à se faire comprendre, entravant les interactions sociales et professionnelles [Lowit 2022]. La perte d'intelligibilité peut conduire à un isolement social [Vogel 2023b]. La dysarthrie s'accompagne aussi d'une dysphonie de sévérité variable [Vogel 2017].

La prise en charge de l'AF est multidisciplinaire, incluant en plus des médecins spécialisés, des personnels paramédicaux dont des orthophonistes, kinésithérapeutes et psychologues. La rééducation peut améliorer les capacités de communication, la mobilité et l'indépendance dans les activités quotidiennes chez les patients atteints d'AF.

Le but de cet article est de réaliser une étude bibliographique sur les différentes publications qui traitent de l'évaluation et de la prise en soin de patients atteints d'AF, de dégager des métriques communes en lien avec l'analyse de la parole, de décrire les approches et outils existants, afin d'orienter les axes généraux d'une spécification d'un outil à destination des patients, en vue d'une prescription d'exercices visant à tenter de ralentir l'altération progressive de l'intelligibilité et la fluence des patients.

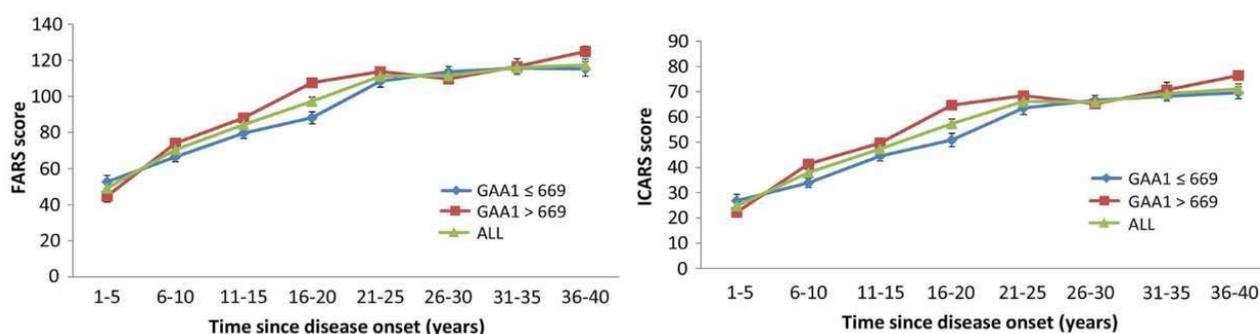
La section II liste une synthèse des paramètres clé des études intégrant des patients AF, le plus souvent comparés à des groupes témoins. Nous décrivons les tendances principales observées, ainsi que les études décrivant des approches thérapeutiques. En section III, nous classons les métriques d'analyse de la voix et de la parole selon 4 macro-compétences : rendement phonatoire, flexibilité vocale, intelligibilité et fluence de la parole. Nous décrivons en section IV les différentes approches existantes, incluant des méthodes telles que MAST, LSVT™, ou encore des applications comme Voice Trainer, avant une discussion et une conclusion.

## Sévérité de la parole ataxique

L'impact de l'Ataxie de Friedreich sur le système nerveux peut être évalué grâce à l'utilisation d'échelles de notation et de mesure, permettant de mesurer la progression de la maladie mais aussi permettant de détecter des changements cliniquement significatifs grâce à la prise en soin.

CIBLE	MESURE	DESCRIPTION	ECHELLE	TEMPS DE PASSATION	EVOLUTION TYP. 1 AN
SYMPTOMES DE L'ATAXIE	ICARS <i>International Cooperative Ataxia Rating Scale (ICARS)</i>	19 items dont 2 sur les troubles de la parole (II.15 Fluence, III.16 Intelligibilité) [Trouillas 1997]	0 (normal) 100 (handicap maximum)	20 mn	5/100
	mFARS Modified <i>Freidreich's Ataxia Rating Scale</i>	20 items dont 1 (A4) sur les troubles de la parole [Rummey 2019]	0 (normal)-95 (handicap maximal) 0-126 pour FARS d'origine [Subramony 2005]		3/95
	SARA <i>Scale for Assessment and Rating of Ataxia</i>	8 items dont un sur les troubles de la parole [Schmitz-Hubsch 2010]	0 (normal) 40 (très sévère)	15 mn	1.4/40

Table 1 : Sélection de tests en lien avec les symptômes de l'ataxie

Figure 1 : Evolution des scores FARS et ICARS en fonction de la durée de la maladie selon [Tai 2014].  
FARS=Freidreich's Ataxia Rating Scale, ICARS=International Cooperative Ataxia Rating Scale.

Une sélection d'échelles de mesure de la sévérité de l'atteinte au niveau des symptômes de l'ataxie, est reportée table 1. En 1997, Trouillas a proposé l'International Cooperative Ataxia Rating Scale (ICARS). L'échelle FARS Freidreich's Ataxia Rating Scale a été publiée en 2005 par Subramony, suivie de l'échelle FAIS Friedreich's ataxia impact scale par Cano en 2009. On peut également citer la version allégée appelée modified FARS (mFARS) décrite dans [Rummey 2019].

L'échelle SARA Scale for Assessment and Rating of Ataxia a été développée par Schmitz-Hubsch en 2010 en vue d'une meilleure application clinique que ICARS et FARS, notamment grâce à un temps de passation court (15 mn). Un score de zéro n'indique aucune déficience et 40 correspond à l'ataxie la plus sévère [Schmitz-Hubsch 2010], voir plus de détails en Annexe B.

L'échelle SARA a démontré une très bonne fiabilité inter-juges, une fiabilité test-retest élevée et une bonne cohérence interne [Schmitz-Hubsch 2010]. Elle reflète le degré de sévérité de la maladie, et porte sur l'évaluation de 8 items décrits à la table 1. L'item 4, de 0 à 6, concerne les troubles de la parole. La corrélation entre le score SARA et ICARS est très forte, estimée à 0,95 par [Burk 2009].

La traduction de SARA en français a été discutée dans [Beetschen 2021] et publiée dans [Bourcier 2023]. L'évolution annuelle typique du score de handicap est extraite de la revue de littérature de [Saute 2012], de même que le temps de passation.

### Echelles généralistes

L'évolution des scores d'impact SARA, ICARS et FARS est globalement à la hausse, mais pas de façon linéaire comme le montre l'étude de [Tai 2014] qui sépare les périodes de 1-20 ans avec une altération

rapide, puis de 20-40 ans avec une dégradation plus lente, comme illustré figure 1 concernant les scores ICARS et FARS.

En 2009, Cano a proposé l'échelle d'impact de l'Ataxie de Friedreich (Friedreich's ataxia impact scale FAIS), couvrant au travers de 126 items huit domaines, dont la parole. Les items spécifiques à la parole incluaient les troubles de l'élocution, le discours lent, une gêne vocale, un effort pour parler, un effort au téléphone, et l'évitement de parole. Cette échelle semble ne pas avoir dépassé le stade de la proposition de laboratoire.

Parmi les quatre échelles évaluées (FARS, ICARS, FIM and MB) par [Fahey 2007], la FARS s'est révélée la meilleure échelle à utiliser dans les essais cliniques de AF. En France, l'échelle SARA est couramment utilisée en France. D'autres échelles plus générales, en lien avec l'altération de la fluence et des fonctions motrices, applicables à différentes pathologies, sont reportées à la table 2.

CIBLE	MESURE	DESCRIPTION	ECHELLE
<b>FLUENCE</b>	VFT Verbal Fluency Test [Li 2023]	Evaluation subjective de l'articulation, qualité de la voix, résonance, intelligibilité et naturel	Chaque item noté de 0 (normal) à 5 (pathologique)
<b>FONCTION MOTRICE</b>	FIM Functional Independence Measure [Hsueh 2002]	Capacités d'une personne à effectuer les activités motrices du quotidien 13 items (0 à 7 points)	91 (Complète indépendance) 13 (Dépendance totale)

Table 2 : Sélection de tests en lien avec la fluence [Li 2023] et la fonction motrice [Hsueh 2002] non spécifiques à l'Ataxie

### Auto-évaluation

Nous avons reporté en table 3 une sélection d'échelles d'auto-évaluation par le patient. Le VHI et le AEV concerne l'altération de la voix, tandis que le SHI et le AEP concernent l'altération de la parole, ainsi que la perception de la dégradation physique et mentale par le patient.

Les échelles de handicap vocal VHI [Rinkel 2008] et de handicap de parole SHI ont été utilisés pour l'auto-évaluation de 26 patients AF adultes par [Touretz-Hermer 2018]. L'étude a mis en évidence un handicap vocal (Voice Handicap Index -VHI) et handicap de parole (Speech Handicap Index - SHI) sensiblement au-delà de la norme chez les patients. Le VHI distingue les sous-domaines émotionnel, physique et fonctionnel, tandis que le SHI est global. Selon [Touretz-Hermer 2018], administrer à la fois le SHI et le VHI étaient utiles car ils adressent deux handicaps différents. Cependant, les test VHI et SHI peuvent s'avérer redondants, long à faire passer, nécessitant un étayage important pouvant aller jusqu'à l'abandon.

Le développement et la validation de COMATAX, une échelle d'auto-évaluation spécifique aux difficultés de communication dans l'ataxie est en cours dans le cadre de l'étude PROFA (*Patient-Reported, health economic and psychosocial Outcomes in patients with Friedreich Ataxia*) [Buchholz 2023].

Des échelles plus compactes, corrélées aux mesures objectives, moins redondantes, et étayées pour chaque choix, ont été implémentées dans VOCALAB [Menin-Sicard 2013] concernant la voix (AEV Auto-évaluation de la voix) et dans DIADOLAB [Menin-Sicard 2019] concernant la parole (AEP Auto-évaluation de la parole), en vue du bilan clinique orthophonique (Figure 2).

CIBLE	MESURE	DESCRIPTION & REFERENCE	ECHELLE
AUTOEVALUATION DU PATIENT	VHI Voice Handicap Index	Fonctionnel, émotionnel et physique ; 30 items évalués de 0 à 4 Notation de 0=jamais à 4=toujours [Jacobson 1997]	0..120 0=aucun handicap 120=handicap maximum
	SHI Speech Handicap Index	30 items évalués de 0 à 4 Notation de 0=jamais à 4=toujours [Rinkel 2008]	0..120 0=aucun handicap 6=limite 120=handicap max.
QUALITE DE VIE	PGIC Patient’s Global Impression of Change	Mesure perceptive du changement, évaluant le bénéfice du point de vue du patient [Hurst 2004]	0..7 0=aucun changement 7=amélioration considérable
	AEV Autoévaluation de la voix	5 items évalués de 1 (gêne permanente) à 5 (pas de gêne) [Menin-Sicard 2013]	5..25 5=gêne sévère 25=pas de gêne
	AEP Autoévaluation de la parole	5 items évalués de 1 (gêne permanente) à 5 (pas de gêne) [Menin-Sicard 2019]	5..25 5=gêne sévère 25=pas de gêne
QUALITE DE VIE	SF36 36-item Medical Outcomes Study Short-Form Health Survey	Auto-perception de la qualité de vie liée à la santé. 36 items, répartis en 8 dimensions : activité physique, limitations, douleur, santé, vitalité, social, mental, modification perçue. [Gandek 1998]	0..100 0= état de santé subjectif minimal 100= état de santé subjectif maximal

Table 3 : sélection selon la perception des patients

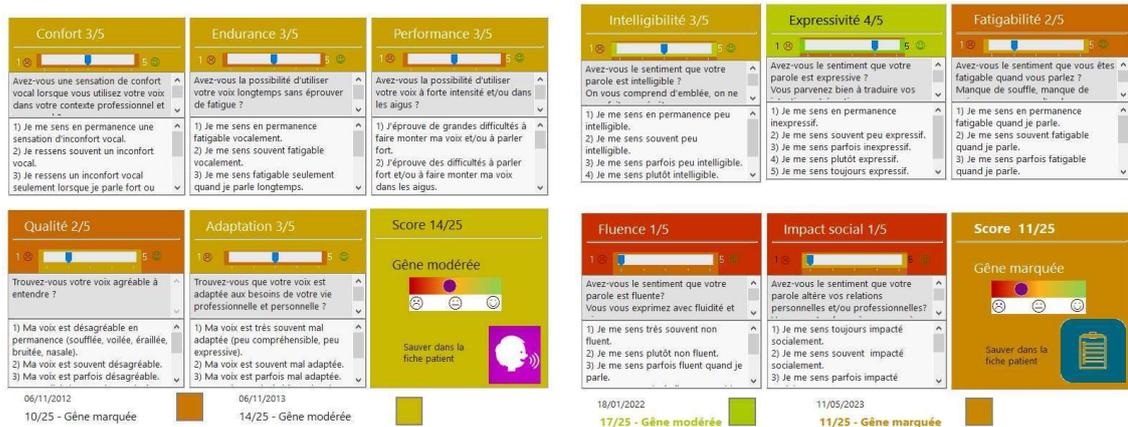


Figure 2 : Echelles d’auto-évaluation de la voix (AEV) en 5 items dans VOCALAB (à gauche) et de la parole (AEP) en 5 items dans DIADOLAB (à droite)

## Etude bibliographique

### Types d’épreuves et tendances principales

La table 4 liste les types d’épreuves utilisées dans les différentes études en lien avec l’Ataxie de Friedreich. Nous précisons les indicateurs principaux et les résultats obtenus pour les patients, en comparaison avec le groupe témoin. Nous précisons aussi le nombre de patients et de témoins ainsi que leur âge moyen.

SOURCE	GROUPES	N	CORPUS	AGE(SD)	EPREUVES	INDICATEURS	RESULTATS AF VS. HC
[GENTIL 1990]	HC, AF	17	3 HC 14 AF	37 (12)	Non-mots, voyelles, phrases	Durée de phonation, fo, intensité, DDK	Faiblesse, variabilité intra individuelle, anomalies prosodiques, variations brusques fo
[CASPER 2007]	HC, CA, AF	12	6 HC 3 AF 3 CA		4 questions incluant /pap/	fo <sup>1</sup> , F1, F2, durée	AF plus lent
[FOLKER 2010]	HC, AF	58	20 HC 38 AF	37 (9)	Lecture passage	Analyse perc. prosodie, articulation, intell., nasalité	Variation de hauteur, débit plus lent, reprises inspiratoires, imprécisions consonnes
[SINGH 2010]	HC, AF	38	16 HC 22 AF	30	DDK, mots, phrases, description	Débit, intelligibilité	FA deux fois plus lent, 20% moins intelligible
[RANCE 2012]	HC, AF	38	19 HC 19 AF	15 (3.3)	Tests de la fonction auditive	Seuil audition, sensibilité au bruit, diff. d'écoute	AF seuil plus haut, plus sensible, écoute plus difficile
[ROSEN 2012]	AF	29	29 AF		Analyses acoustiques sur 4 ans	Débit de parole, débit des phonèmes	Ralentissement du débit
[BRENDDEL 2013]	HC, AF	30	20 AF 10 HC	40	Phrases, DDK	Débit parole, débit DDK	Débit deux fois plus lent
[TAI 2014]	AF	147	147 AF	29 (13)	4 échelles d'évaluation de sévérité de l'ataxie	Evolution sur 12 ans	Evaluation de l'évolution des scores
[POOLE 2015]	HC, AF	61	24 HC 37 AF	38 (9)	FARS, parole spontanée, CVC /kip/kap/	Spectre voyelles, analyse subjective	32/37 avec hypernasalité modérée à sévère 100– 1500 Hz plus énergétique chez AF
[BRENDDEL 2015]	HC, SCA, AF	30	10 HC, 10 SCA, 10 AF	39 (17)	Mots, prosodie, DDK, SARA	Débit parole Irrégularité DDK	Débit 30% plus lent, DDK irrégulier, moins sévère que SCA
[BOREL 2016]	AF	26	10 F, 16 H	36 (12)	52 pseudo mots, DDK	Evaluation perceptive, F1, F2	Erreurs d'aperture des voyelles, voisement des consonnes, DDK altérée
[CARSON 2016]	HC, AF	40	20 HC 20 AF	19 (4)	Voyelles a,i,ou	CPP, L/H	L/H sur /ou :/ plus élevé, CPP moins élevé
[VOGEL 2017]	HC, AF	66	30 HC, 36 AF	37 (9)	/a:/, texte lu	Evaluation perceptive, CPP, fo	Moins d'harmoniques, instabilité fo, durée lecture allongée
[GUIARD 2018]	HC, AF	68	34 HC 34 AF	38 (11)	DDK, lecture, TPI	Débit	Réduction de 7% du débit de diado sur un an
[DU VERDIER DE GENOUILLAC 2018]	AF	40	40 AF	38 (12)	DDK, /a:/, Pseudo mots, SARA, TPI, MonPaGe	Fo, Jitter, Shimmer, HNR, débit DDK, erreurs articulation	Désonorisations de consonnes, imprécision voyelles et consonnes, nasalisation, débit ralenti
[SCHULTZ 2023]	HC, SP, AF	441	229 HC, 112 SP, 73 AF	38 (13)	DDK	Débit, pauses, formants, intensité	Décroissance spectrale, augmentation du débit et des durées de phonèmes

Table 4 : Sélection de publications en lien avec l'Ataxie de Friedreich (Glossaire <sup>2</sup>)<sup>1</sup> Nous utilisons la notation « fo » pour désigner la fréquence fondamentale de la voix en accord avec [Titze 2015]<sup>2</sup> CPP= Prominence of the cepstral peak, DDK= diadochokinesis ; CVC=Consonne-voyelle-consonne ; fo=fréquence fondamentale, F1,F2=formants, FARS= Freidreich's Ataxia Rating Scale, AF= Ataxie de Friedreich; HC=Healthy control , L/H : Low/High spectral ratio ; SARA= Scale for the assessment and rating of ataxia ; SCA=spinocerebellar ataxia ; SD=déviation standard, SP = Sclérose en Plaque ; TPI=Test Phonétique d'Intelligibilité

SOURCE	GROUPES	N	CORPUS	AGE (SD)	EPREUVES	INDICATEURS	RESULTATS
[FILLYAW 1989]	AF	1	1 AF	38	Vélo intensif	Souffle	Améliorations
[SYNOFZIK 2014]	AF, SCA, CA	70	7 AF 63 SCA, CA et autres		Kinect	SARA	Amélioration de l'état du patient SARA en baisse
[ILG 2012]	AF	10	10 enfants		Jeux vidéo avec mouvements 8 semaines	SARA	Equilibre amélioré, score SARA en baisse
[TYKALOVA 2016]	HC, SCA	20	10 HC, 10 SCA	52 (12)	Monologue, DDK	Débit, irrégularité, erreurs	
[RODRIGUEZ-DIAZ 2018]	SCA	38	38 SCA	39 (10)	Réhabilitation fonct. 6 H/j, 24 semaines	SARA	Amélioration de l'état du patient SARA en baisse, parole inchangée
[LOWIT 2020]	AF	21	18 AF	44 (17)	LSVT 4 semaines	MPT	/a:/ augmenté de 20%, comm. améliorée
[LOWIT 2023]	SCA, CA, AF	9	3 SCA 3 CA 1 AF	60	LSVT 6 semaines	FIS, GRBAS, MPT, Intelligibilité, communication	/a:/ légèrement augmenté, meilleure intelligibilité

Table 5: Approches thérapeutiques en lien avec l'Ataxie de Friedreich (AF) ; FIS=Fatigue Impact Scale ; MPT=Maximum Phonation Time ; GRBAS=Grade, Roughness, Breathiness, Asthenia, Strain ; SARA= Scale for the assessment and rating of ataxia ; SCA= spinocerebellar ataxia

Plusieurs des études citées [Prost, Borel, Verdier du Genouillac, Giuard] sont issues de la base de données collectée dans le cadre de l'étude ORFA (Orthophonie et Ataxie de Friedreich), menée à l'Institut du Cerveau de 2015 à 2018. D'autres références sont proposées par [Vogel 2023b] dans leur section « *Supplementary Materials* » disponible en archive ouverte.

### Approches médicamenteuses

La revue de littérature de [Vogel 2014] a identifié trois études qui rapportaient une amélioration statistiquement significative des ataxies cérébelleuses de différentes étiologies grâce à un traitement médicamenteux. Le traitement cité dans l'étude de [Ristori 2010] concernait le Riluzole sur 40 patients avec une réduction du score ICARS de -0.7 points sur la partie dysarthrie. La qualité globale des preuves a été cependant jugée faible par les auteurs de cette revue. A noter que l'Omaveloxolone a reçu l'approbation de la FDA pour le traitement de l'Ataxie de Friedreich en 2023.

### Approches thérapeutiques

Nous analysons dans cette section les bénéfices décrits dans différentes publications en lien avec l'Ataxie de Friedreich (AF) et l'Ataxie Spino-Cérébelleuse (SCA). Nous avons regroupé dans la table 5 les approches thérapeutiques en lien plus ou moins direct avec l'Ataxie de Friedreich.

La revue de littérature de [Milne 2017] a eu pour but d'évaluer les interventions destinées aux personnes atteintes d'ataxie dégénérative génétique, en examinant les résultats à long terme de la réadaptation fonctionnelle. Sur les dix-sept études répondaient aux critères d'éligibilité, cinq essais contrôlés randomisés ont été mis en avant, portant sur un total de 292 participants. Les interventions de réadaptation comprenaient la coordination des mouvements, l'entraînement à l'équilibre, le cyclisme, des exercices avec biofeedback, l'entraînement des muscles respiratoires ou encore l'entraînement sur tapis roulant.

Quinze des 17 études ont démontré une amélioration statistiquement significative dans au moins un critère de jugement mesurant l'ataxie, la fonction, la démarche ou l'équilibre. Moins de la moitié des études incluaient une évaluation des résultats à long terme et les délais de suivi variaient considérablement. Les auteurs ont conclu qu’il existait des preuves concordantes selon lesquelles la rééducation améliore la fonction, la mobilité, et l'équilibre de patients atteints d’ataxie dégénérative génétique.

## Métriques d’analyse de la parole

Nous décrivons dans cette section les différentes métriques utilisées pour analyser la voix et la parole dans le cadre de la dysarthrie associée à l’Ataxie de Friedreich. Nous classons les items sous forme de 4 macro-compétences :

- Rendement phonatoire
- Flexibilité vocale
- Intelligibilité
- Fluence

### Rendement phonatoire

La littérature scientifique montre que les mesures de type Jitter (instabilité en hauteur), Shimmer (instabilité en amplitude), mais aussi les mesures spectrales telles la répartition selon les bandes de fréquence [Vogel 2023] ou le Cepstral Peak Prominence (CPP) [Jannetts 2014] [Kashyap 2020] [Vogel 2017] sont pertinentes pour séparer la voix normale de la voix de patients avec ataxie cérébelleuse. Le taux de classement correct dépasse 75% pour la plupart des indicateurs standards, et peut monter à 85% en combinant les indicateurs au travers de systèmes de classification [Kashyap 2020].

Dans VOCALAB, l’indicateur de pauvreté harmonique [Sicard 2013] est le plus fortement corrélé au CPP, et dans une certaine mesure, l’indicateur bruit/signal (Inverse du Signal/Noise Ratio SNR). Certaines études portent sur des dérivés de l’instabilité en hauteur tels que PPQ [Jannetts 2014] et d’instabilité en amplitude tels que APQ que l’on trouve dans des outils tels que PRAAT [Boersma 2017]. La pertinence de ces indicateurs est assez semblable, autour de 75% lorsqu’il s’agit de séparer parole normale/parole ataxique [Kashyap 2020], ou Maladie de Parkinson/voix ataxique [Jannetts 2014].

On peut aussi considérer que l’augmentation du rapport Low/High du spectre moyen des voyelles « a » /a:/ « ou » /u:/ chez les patients AF par rapport aux témoins mis en évidence par [Carson 2016] est corrélé à la pauvreté harmonique.

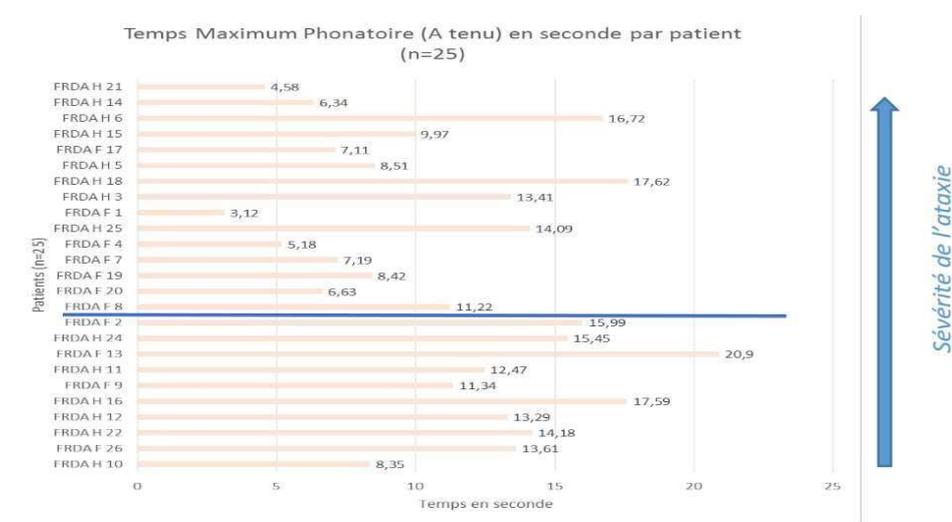


Figure 3 : Temps phonatoire sur un /a:/ analysé par [Prost 2016]

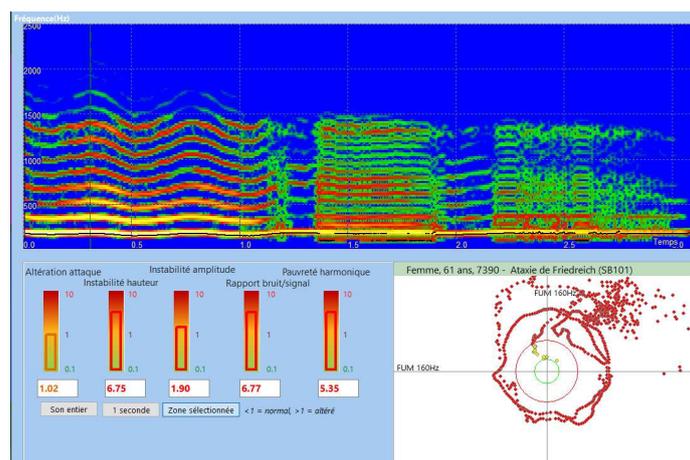


Figure 4 : /a:/ tenu prononcé par une patiente de 61 ans avec Ataxie de Friedreich, cas SB101, analysé avec VOCALAB

L'étude de [Vogel 2017] met aussi en évidence une variation importante de fo sur le /a:/ tenu, sous forme d'une dispersion de l'histogramme de fo de 14 Hz chez les patients AF (N=36) alors qu'elle n'est que de 2 Hz chez les témoins (N=30). Cette dispersion est corrélée à l'instabilité en hauteur de VOCALAB, qui est sensible à des variations moyen et long terme de fo, et dans une moindre mesure au Jitter de PRAAT, qui se focalise sur les variations cycle à cycle. Perceptuellement, les termes de raucité et le souffle sont communément utilisés pour décrire la voix ataxique. Une étude de l'analyse acoustique de la dysarthrie ataxique par Kent (1979) indique aussi une variation excessive de fo.

Concernant le temps phonatoire maximum (TPM), la durée de phonation sur /a:/ est relativement peu corrélée avec la sévérité de l'atteinte ataxique, comme le montre la figure 3 extraite du mémoire de Prost & Vilar Del Peso (2016). On constate cependant une réduction significative entre les patients avec un score SARA <20 (Atteinte modérée : TPM moyen de 14 secondes) et SARA >20 (TPM abaissé à 9 secondes). La mention du TPM est plutôt rare dans les études scientifiques en lien avec l'AF, à l'exception de [Eigentler 2012] et [Lowit 2023].

Les patients AF subissent de fréquentes désynchronisation des cordes vocales, avec une pauvreté harmonique marquée liée à un décoordination vélaire ou paresse vélaire. L'exemple du /a:/ tenu prononcé par le cas SB101 (Femme de 61 ans) et analysé par VOCALAB [Sicard 2013] montre un ensemble d'altérations : l'attaque et le fo sont globalement instables que ce soit à court, moyen ou long terme. L'intensité est aussi instable, le rapport bruit/signal est défavorable et la pauvreté harmonique marquée. On note aussi l'altérations du timbre avec une pauvreté harmonique marquée et des éraillures intermittentes. Dans le cas de la figure 4, la voix est éraillée dans la portion 1.3-2.0 secondes puis de 2.2 à 2.8 secondes, avec la présence de sous-harmoniques à fo/2.

### Suivi longitudinal

Les indicateurs d'altération du /a:/ tenu tels qu'implémentés dans VOCALAB se révèlent sensibles à l'évolution à un an de 34 patients avec AF [Sibade 2019], en particulier l'altération de l'attaque, l'instabilité en amplitude, le rapport bruit/signal et la pauvreté harmonique.

### Flexibilité vocale

#### Fréquence fondamentale

La fréquence fondamentale (fo) a été mesurée sur une séquence consonne-voyelle-consonne /Pap/ contenue dans des réponses à des questions type. La mesure a été faite au milieu de la voyelle /a/ de chaque syllabe cible par [Casper 2007]. On ne constate pas de grande différence entre témoins (Healthy Speaker) et patients, toutefois, fo est assez monotone pour ces derniers (Figure 5). Ce constat est partagé par [Vogel 2017].

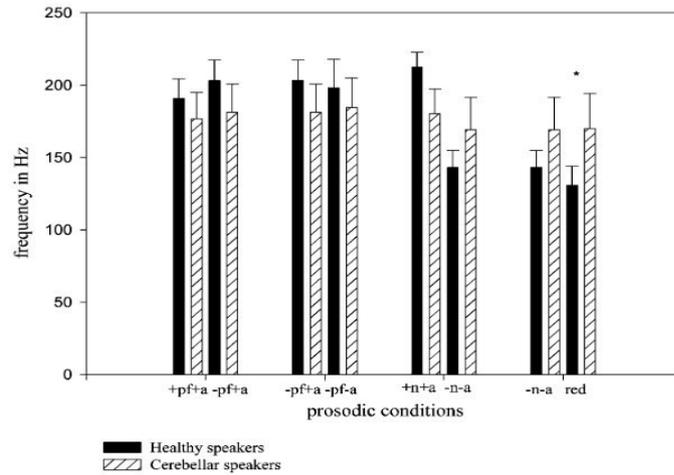


Figure 5 : fréquence fondamentale  $f_0$  mesurée sur la voyelle /a/ d'un segment /pap/ par [Casper 2007] ne montrant de grande différence avec les témoins (Healthy Speaker)

Comme l'illustre le portrait de phase de la figure 6, on note une grande instabilité (*Tremor*) sur toute la durée, non corrélable à la pression transglottique. Cette instabilité se traduit par une trajectoire du  $f_0$  instantané excentrée par rapport au  $f_0$  moyen (centre du portrait). Les portrait de phase de 4 témoins, figurant sur la ligne du haut de la figure 6 sont bien centrés et peu écartés du  $f_0$  moyen, tandis que pour les patients AF, les difficultés de contrôle de la hauteur de la voix se traduisent par une dysprosodie et un portrait dont les diffractions sont spécifiques et très atypiques. Les attaques sont souvent hyperadductives et les fins de /a:/ spasmées. L'aspect spastique et hyperkinétique de ces spasmes se retrouve surtout en fin de phonation longue.

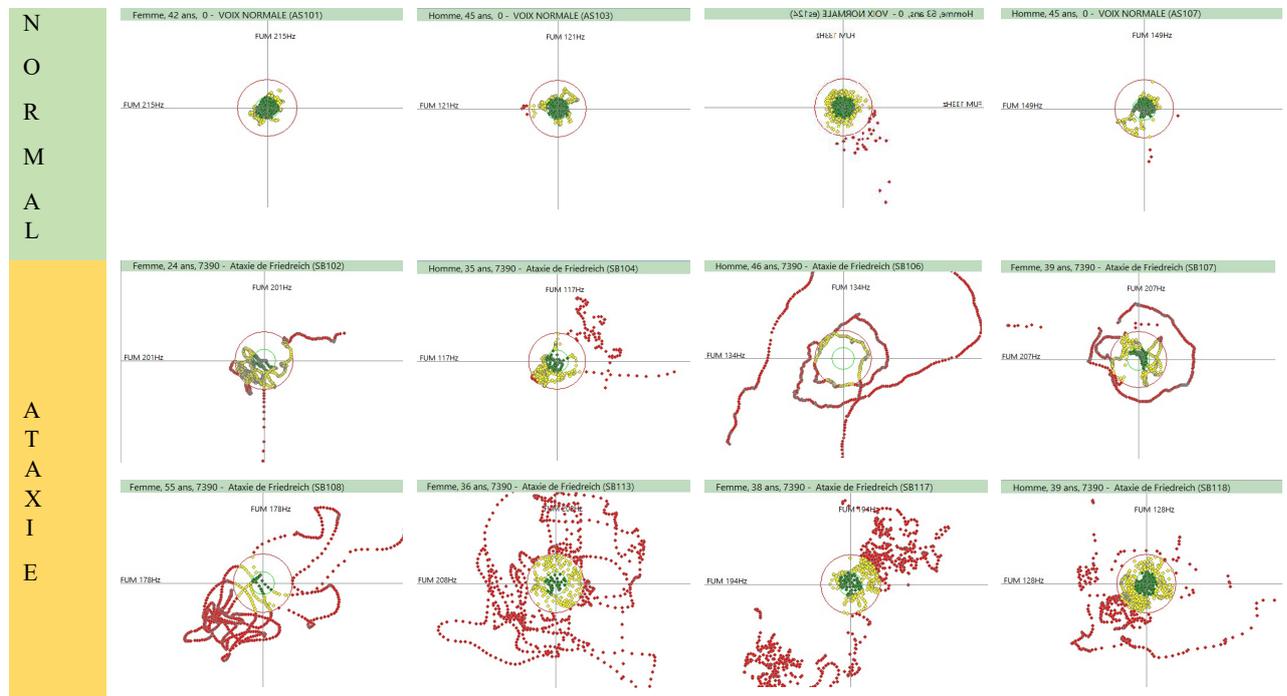


Figure 6 : Portrait de phase du /a:/ tenu – La 1<sup>ère</sup> ligne correspond aux témoins Homme et Femme, la 2<sup>ème</sup> et 3<sup>ème</sup> ligne à des patients avec Ataxie de Friedreich. Une voix stable en hauteur correspond à une accumulation de points au centre (valeur moyenne de  $f_0$ )

## Prosodie

L'impact de la dysarthrie ataxique sur la capacité à produire différents types de contrastes intonatifs ou prosodiques a fait l'objet de plusieurs études. Autant les locuteurs sains montrent des différences statistiquement significatives entre les différents contrastes prosodiques, autant cette différence est compromise chez les patients cérébelleux.

L'étude de [Lowit 2010] a examiné comment les locuteurs atteints d'ataxie produisent un accent tonique dans une phrase. Les résultats ont montré qu'un nombre considérable de locuteurs rencontre des problèmes de modulation de durée, de contour de fo et d'intensité, 3 paramètres qui définissent l'accent tonique [Sicard 2021].

Certains patients développent des stratégies de compensation, notamment des pauses visant à contourner les effets de la dysarthrie en employant d'autres indices prosodiques, au prix d'un discours moins naturel. L'exemple comparatif du spectrogramme de la phrase interrogative « Laure l'a lu ? » montre pour le patient AF (image du bas) une difficulté à contrôler l'intonation montante, compensée par une pause et un accent sur le dernier phonème « u » /y/ (Spectrogrammes de la figure 8 et contour prosodique de fo de la figure 8). L'enregistrement du patient AF est extrait du corpus ORFA.

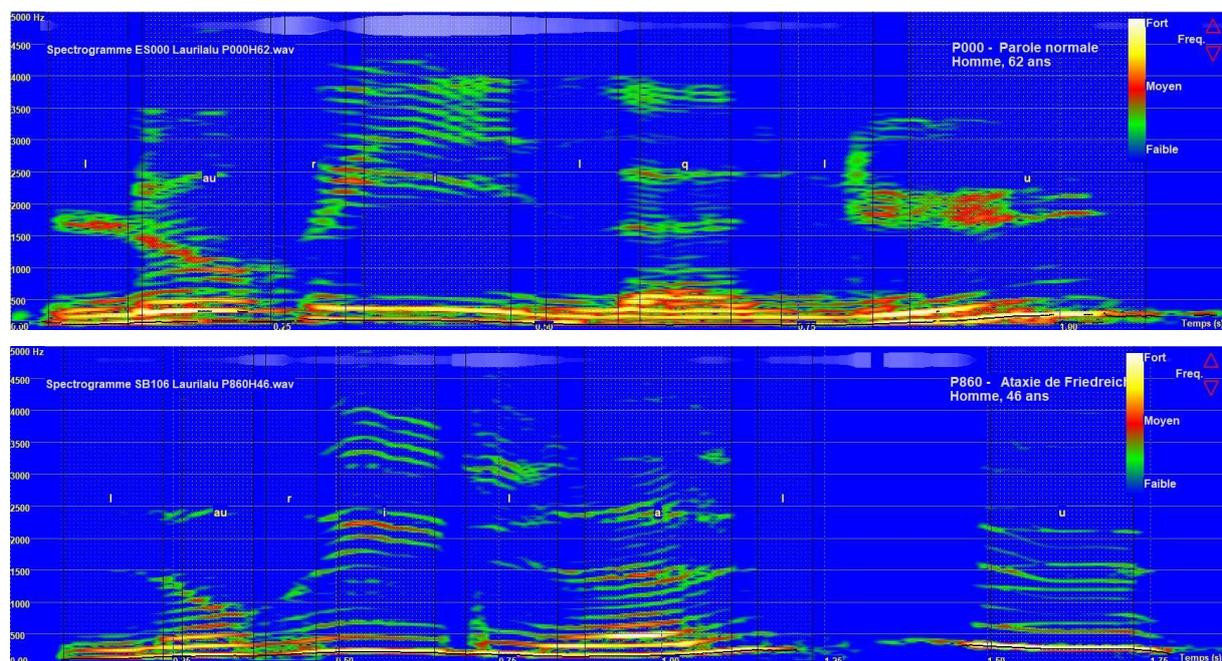


Figure 7 : spectre comparatif de « Laurie l'a lu ? », témoin en haut, patient en bas. On note une pause inappropriée entre « l » /l/ et « u » /y/.

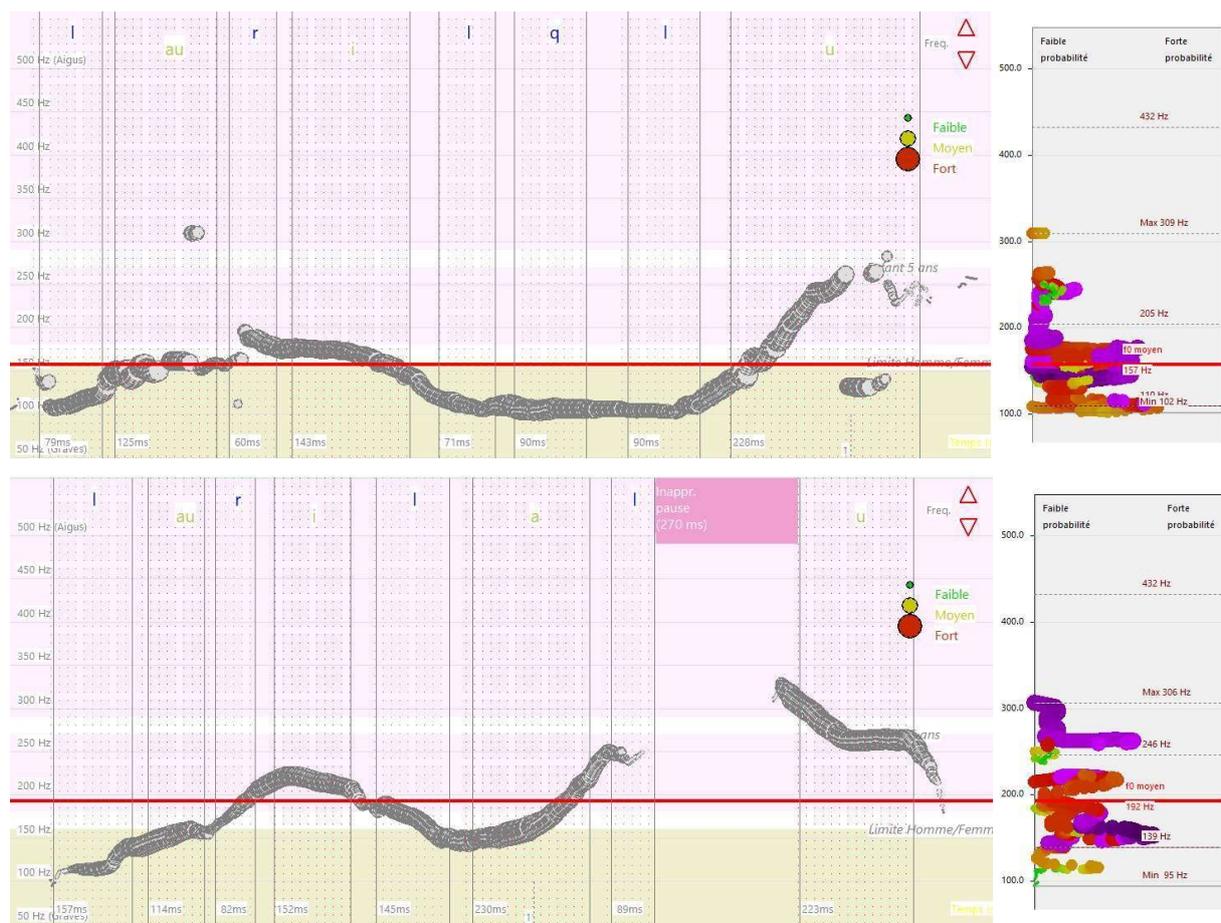


Figure 8 : Contour prosodique de fo sur « Laurie l'a lu ? », témoin en haut, patient en bas. On note pour le patient une pause inappropriée entre « l » /l/ et « u » /y/, ainsi qu'un accent inversé sur /y/ probablement pour compenser la difficulté à poser une question.

## Intelligibilité

### Erreurs d'articulation

Dans une étude parue en 2007, Blaney a identifié que la source d'erreurs de parole la plus fréquente concernait les contrastes phonémiques en position finale. Étant donné que la dysarthrie est l'une des premiers symptômes de l'apparition de l'AF, les cliniciens peuvent utiliser cette erreur pour planifier des objectifs de discours et développer stratégies d'intervention globales en thérapie. Les résultats de [Blaney 2007] suggèrent que la thérapie pour améliorer l'intelligibilité des plosives finales des mots pour ces locuteurs dysarthriques devrait se concentrer sur la distinction de la longueur des voyelles.

Selon [Borel 2016], les altérations segmentales dans l'AF sont caractérisées par des erreurs d'aperture des voyelles et de voisement des consonnes (Figure 9). L'analyse perceptive a été conduite sur 52 pseudo-mots du protocole MonPaGe [Pernon 2020] par 2 jurés expert et via le TPI de la BECD.

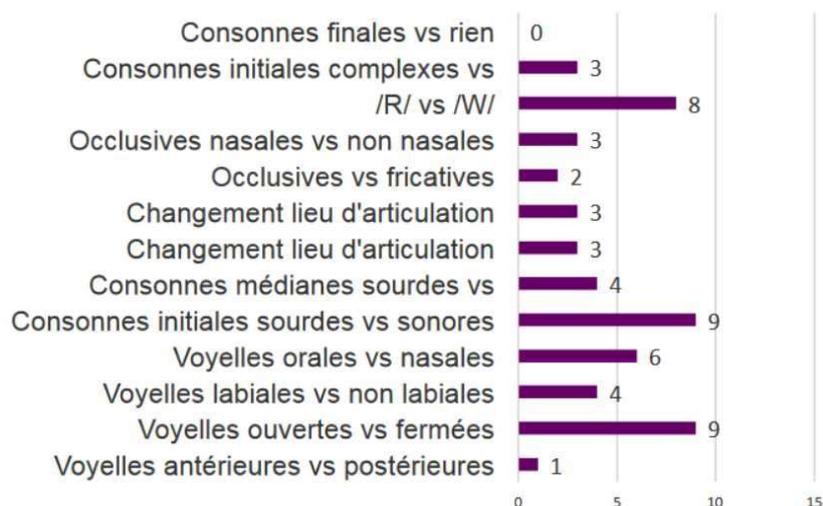


Figure 9 : Erreurs d'articulation classées par type de processus altéré selon [Borel 2016] à partir du test phonétique d'intelligibilité (TPI) de la BECD

En moyenne, il y a une erreur d'articulation pour 8 pseudo-mots. Les erreurs les plus fréquentes sont le dévoisement des consonnes (6%), les omissions (3%), erreurs d'aperture (3%) et voisement des consonnes sourdes (2%). On note aussi, pour la grande majorité des patients (18/21 patients), une tendance au dévoisement du /d/ dans les répétitions de /da/, et pour 12/21 le voisement du /t/ de dans les séries de diadococinésie sur /ta/. Plus de détails sont donnés dans le mémoire de Prost et Vilar del Paso (2016).

L'analyse de répétition de phrase comme « Anne Marie et moi allons à la mer » du corpus ORFA révèle de nombreuses pauses inappropriées et spasmes, des allongements vocaliques ou au contraire une réduction de leur durée à cause d'un spasme. Concernant les imprécisions vocaliques, on note des difficultés à enchaîner les di-vocaliques, l'omission fréquente du /l/ dans /allons/ ou /la/, et du /r/ dans /mer/ en fin de phrase. Pour certains patients, on note des omissions de phonèmes voire de syllabe.

#### Nasalité

La recherche sur la perception de la parole dans l'ataxie de Friedreich (AF) a identifié une anomalie de nasalité comme un élément clé du profil de la dysarthrie associée. L'étude de [Poole 2015] a rassemblé 37 participants avec AF pour lesquels des échantillons de parole et de mots ont fait l'objet d'une analyse acoustique, ainsi que de la nasométrie. Deux tiers des patients présentaient une hypernasalité, certains plus rares présentaient une hyponasalité selon un protocole d'évaluation perceptive. Parmi les combinaisons analysées, la syllabe /kip/ s'est révélée la plus intéressante, le /i/ étant considéré comme la voyelle la plus sensible à l'hypernasalité [Novotny 2016] [Sicard 2022]. En termes de fréquence, la bande la plus pertinente serait la zone de 100 à 1500 Hz.

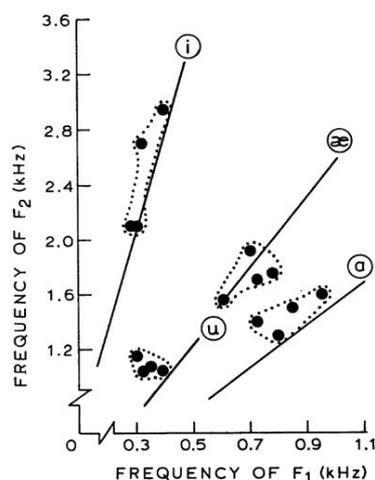


Figure 10 : Formants F1 et F2 mesurés sur des segments CVC de 4 patients avec dysarthrie ataxique (points noirs) [Kent 1979], par rapport aux valeurs de référence (traits).

Les causes de la parole hyper-nasale chez les individus atteints AF pourraient être, selon [Poole 2015], la spasticité résultant de lésions des voies pyramidales ou la flaccidité provoquée par la dégénérescence d'un ou plusieurs noyaux des nerfs crâniens responsables de l'innervation vélopharyngée.

Le mémoire de [Du Verdier De Genouillac 2018] portant sur 40 patients AF a montré que 10 à 20% des erreurs d'articulation étaient en lien avec la nasalisation des consonnes et des voyelles, le chiffre variant selon le protocole utilisé. Environ 10% des pseudo-mots issus du protocole MonPaGe [Pernon 2020] étaient perçus avec une nasalisation, de même que 20% des mots communs extraits du Test Phonétique d'Intelligibilité (TPI) de la Batterie d'Évaluation Clinique de la Dysarthrie (BECD) [Auzou 2020].

#### Formants et triangle vocalique

La plupart des études portant sur l'analyse acoustique de l'ataxie cérébelleuse s'accordent sur des valeurs de formants peu différenciés des locuteurs sains. L'étude de [Kent 1979] portant sur 4 patients avec dysarthrie ataxique ne montre pas de différence significative par rapport aux valeurs attendues des formants F1 et F2 sur des segments de consonnes/voyelles/consonnes (figure 10).

Dans son étude comparative entre 6 patients dont 3 avec AF et 6 témoins, [Casper 2007] ne constate pas non plus de grande différence entre témoins (Healthy Speaker) et patients concernant le formant F2. Deux cas sur sept étudiés par [Flokett 2012] présentaient une plage de variation de F2 réduite indiquant un espace vocalique réduit, qui serait selon [Kent 2000] le résultat d'une réduction du mouvement antéro-postérieur de la langue.

## Fluence

### Diadococinésie

La répétition rapide de syllabes (Diadococinésie DDK) se fait soit sur un seul groupe tel que /pa/, /ba/, /de/, ou /go/, soit sur un enchaînement de groupes tels que /pata/ [Singh2010], /pataka/ [Sicard 2020], /badaga/ [Brendel 2013] ou /badego/ [Pernon 2020]. On peut considérer que répéter une séquence de 2 ou de 3 syllabes différentes est plus écologique que de répéter une simple syllabe dans la mesure où l'on se rapproche de la structure phonotactique du français à la manière d'un pseudo-mot, quasi sémantisable ou facilité par la coarticulation [Guiard 2019]. Gentil [1993] note que les patients atteints de l'Ataxie de Friedreich ont toujours un débit de syllabes sur l'épreuve de diadococinésie (/ma/, /epapap/) significativement plus lent que les témoins (N=5.2 syl./s pour /ma/, 1.8 pour /epapap/).

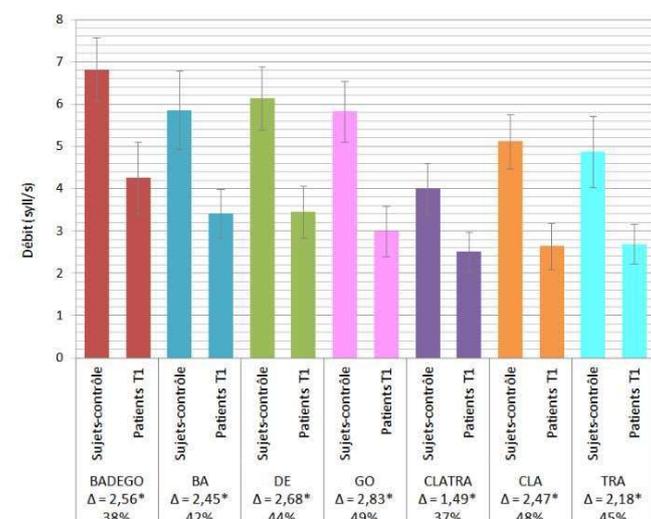


Figure 11 : Diadococinésies du protocole MonPaGe étudiées par [Guiard 2019]

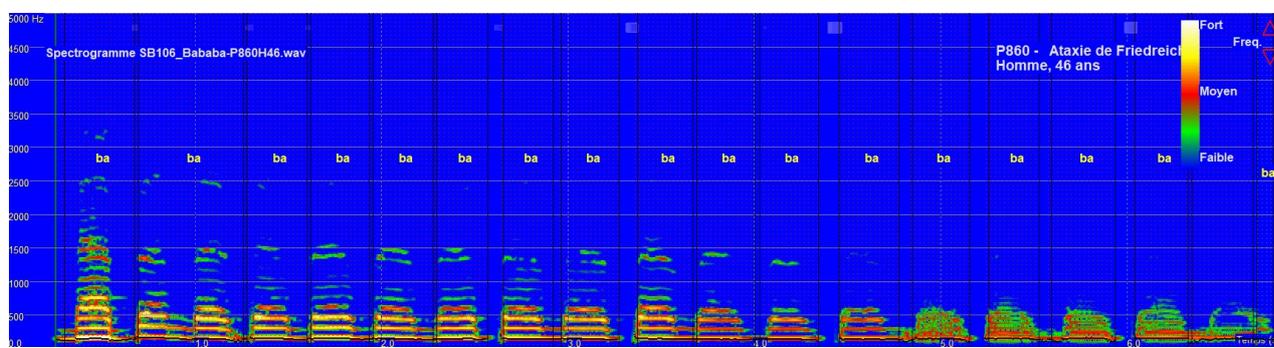


Figure 12 : Diadococinésie sur /bababa/ d'un patient AF de 46 ans

Sur les 7 types de DDK du protocole MonPaGe, le débit le plus élevé pour le groupe contrôle est observé pour /badego/ (proche de 7 syl./s), le plus faible pour /klatra/ (4 syl./s). Des écarts allant jusqu'à un facteur 2 sont observés entre HC et AF par [Guiard 2019], comme reporté à la figure 11. Sur un an, la dégradation moyenne du débit est de 7%.

Dans une étude pour discriminer la parole normale, l'AF et la sclérose en plaque, [Schultz 2023] utilise uniquement le /pataka/ sur 10 secondes. On peut aussi citer l'étude de [Tykalova 2016] qui utilise l'épreuve de /pataka/ dans le bilan objectif de la parole pour mesurer les effets bénéfiques d'une prise en soin intensive.

L'analyse de la diadococinésie de patients du corpus ORFA montre des difficultés de coordination des processus de parole avec la désonorisation du /b/ en /p/, la déstructuration harmonique sur les voyelles, des arrêts de sonorisation fréquents, une fatigabilité qui se manifeste par des fins de production inaudibles escamotées, comme illustré à la figure 12, ou encore des spasmes laryngés involontaires qui altèrent la fluidité de la diadococinésie.

### Débit de parole

Il est généralement admis que des paramètres de durée des phonèmes sont significativement plus longs chez les individus atteints d'ataxie cérébelleuse par rapport aux locuteurs normaux. L'étude de [Kent 1979] souligne une grande variabilité de durée des plosives /p/ et /k/, et des durées significativement plus longues pour la dysarthrie ataxique en comparaison de la parole normale (5 patients, 6 témoins). Pour 3 patients sur 5, la durée des segments est supérieure à la moyenne des témoins plus deux écarts-type (Figure 13).

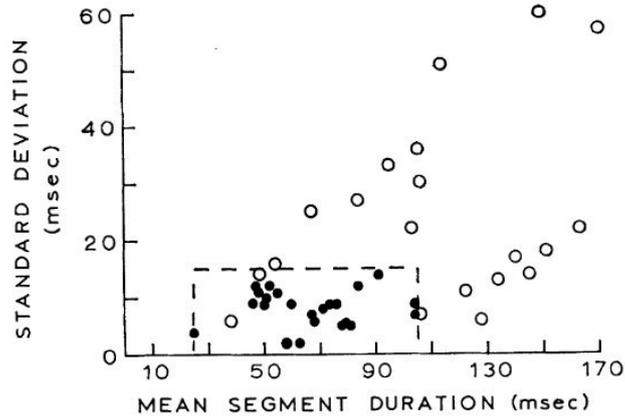


Figure 13 : Ecart type en fonction de la durée des segments /p/ et /k/ en parole normale (points noirs) et ataxique (points blancs) [Kent 1979]

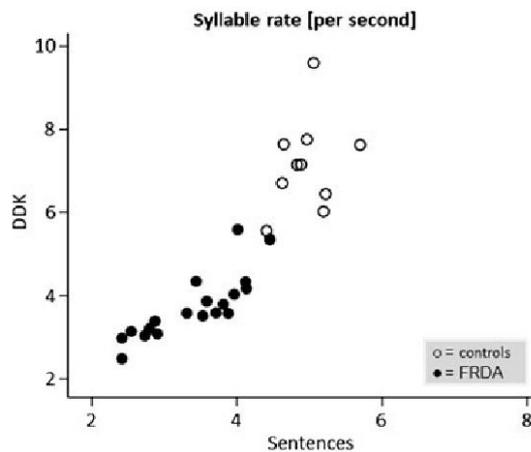


Figure 14 : Débit de syllabes concernant la parole (axe horizontal) et la répétition rapide (axe vertical) pour 20 AF et 10 HC [Brendel 2013]

L'étude de [Brendel 2013] montre un débit de parole ralenti d'un facteur deux autant pour la répétition de phrase que pour la répétition rapide de syllabes (Figure 14). Dans cette figure, les points blancs correspondent à la parole normale, les points noirs à l'Ataxie de Friedreich. Le score de DDK est obtenu en moyennant les résultats de production de 10 secondes de répétition de /ba/, /da/, /ga/, /na/, /bada/, et /dana/, le tout sur 2 essais.

La lenteur du mouvement articulaire pourrait être selon [Folker 2012] le résultat de stratégies compensatoires utilisées pour améliorer l'intelligibilité de la parole, ou les effets directs du trouble de la parole et la neuropathologie associée. Selon [Gentil 1990], la durée de phonation sur « bonjour » /bɔ̃ʒur/ est toujours plus longue, parfois plus de deux fois, par rapport à la valeur moyenne pour des adultes (pointillé, figure 15).

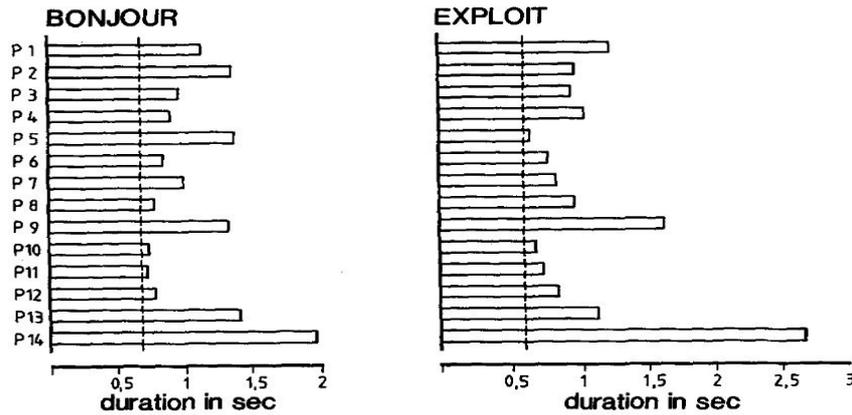


Figure 15 : Durée de /Bonjour/ et /Exploit/ des patients AF par rapport à la norme témoins (pointillé) [Gentil 1990]

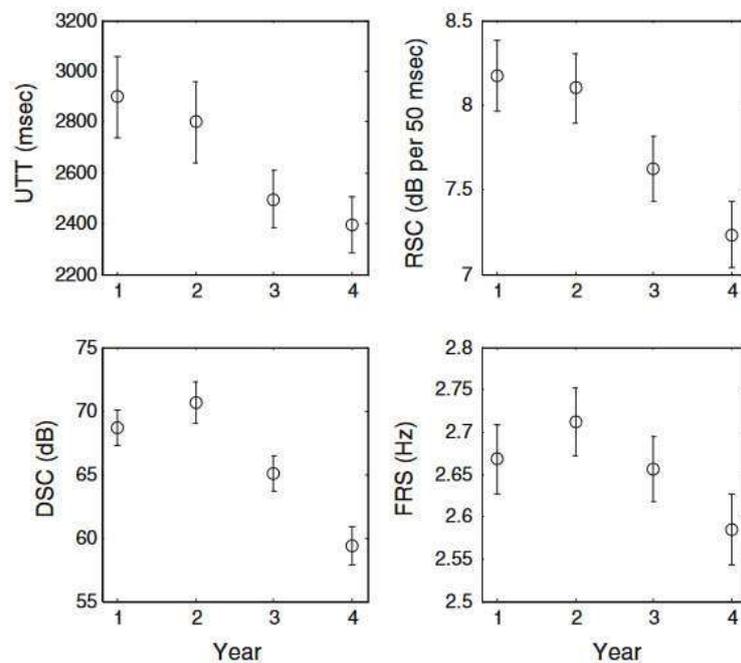


Figure 16 : Moyennes et erreur standard des caractéristiques acoustiques qui ont démontré un changement significatif sur 4 ans : durée d'énonciation UTT, taux de variation spectrale RSC, degré de changement spectral DSC et pic de fréquence du spectre du rythme FRS [Rosen 2012]

L'étude de [Rosen 2012] s'est intéressée à la durée des énoncés, qui dans cette étude montre que la durée des phonèmes (*Temporal duration of Utterance* – UTT de la figure 16) a une tendance à l'allongement sur 4 ans, de l'ordre de 10% par an. On retrouve aussi dans l'étude de [Vogel 2017] une durée de lecture de texte significativement allongée pour l'AF par rapport aux témoins : 20 secondes chez les patients contre 12 secondes pour le groupe contrôle. La durée de lecture d'un texte s'allonge en fonction de la sévérité de la pathologie mesuré par l'échelle SARA, comme l'illustre la figure 17 extraite de [Du Verdier De Genouillac 2018].

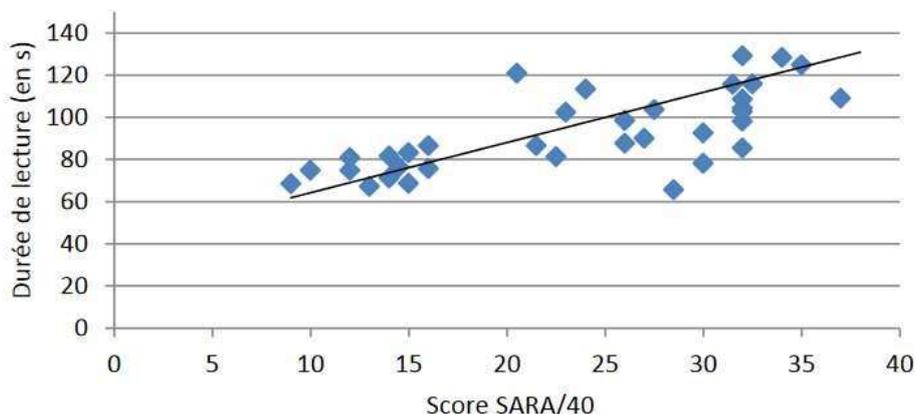


Figure 17 : Augmentation de la durée de lecture du texte issu de MonPaGe en fonction du score d'impact SARA [Du Verdier De Genouillac 2018]

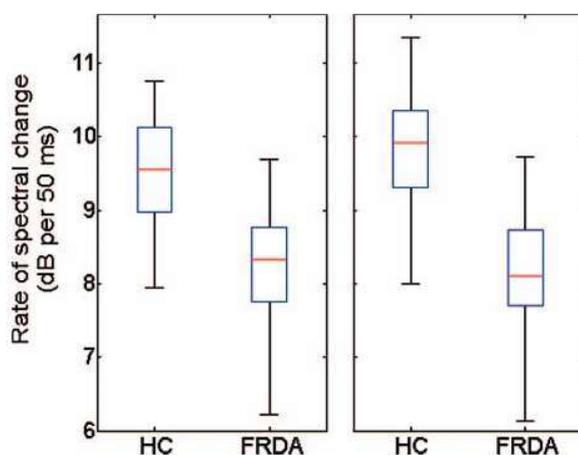


Figure 18 : Variation spectrale [Rosen 2012]

### Variations spectrales

L'étude de [Rosen 2012] a porté plus spécifiquement sur le degré de changement du spectre de la parole, qui est plus faible dans la dysarthrie associée à AF par rapport à celle des locuteurs sains. La mesure de variation spectrale porte sur l'ensemble des fréquences, et se révèle relativement sensible à de faibles différences prosodiques.

### Synthèse

Les altérations les plus communes sont listées à la table 6, classées selon 4 catégories, deux en lien avec les macro-compétences concernant la phonation (rendement & flexibilité vocale), deux concernant plutôt la parole (intelligibilité et fluence). Les marqueurs sont d'autant plus altérés que la dysarthrie est sévère et que le degré d'atteinte neurologique est important.

La diadococinésie, notamment sur la répétition de séquences /pata/ ou /pataka/, se révèle hautement corrélée aux échelles d'évaluation de la sévérité de l'ataxie telles que FARS et SARA [Schirinzi 2020]. On la retrouve dans de très nombreuses études en lien avec l'Ataxie de Friedreich, sous différentes modalités. Cette épreuve est aussi très utile pour différencier les maladies neurodégénératives grâce à des marqueurs acoustiques spécifiques, alors même que l'altération de la parole peut sembler assez similaire selon les différents groupes.

CIBLE	CONSTAT	PUBLICATIONS
<b>RENDEMENT PHONATOIRE</b>	Maintien difficile du volume sonore	[Schirinzi 2020] [Vogel 2017]
	Pauvreté harmonique marquée	[Jannetts 2014] [Kashyap 2020] [Vogel 2017]
	Altération du /a:/ tenu	[Sibade 2019]
	Temps phonatoire en baisse	[Prost 2016] [Eigentler 2012]
<b>FLEXIBILITE VOCALE</b>	Variation/contrôle de hauteur anormale	[Schirinzi 2020] [Vogel 2017]
	Ralentissement des variations spectrales	[Vogel 2023] [Rosen 2012]
<b>INTELLIGIBILITE</b>	Imprécision des consonnes	[Borel 2016]
	Voisement des plosives finales	[Schirinzi 2020] [Du Verdier De Genouillac 2018]
<b>FLUENCE</b>	Hypo/hyper nasalité	[Schirinzi 2020] [Poole 2015] [Du Verdier De Genouillac 2018]
	Diadococinésie lente	[Singh2010] [Brendel 2013] [Guiard 2019]
	Débit ralenti	[Kent 1979] [Gentil 1990] [Rosen 2012] [Du Verdier De Genouillac 2018]

Table 6 : Synthèse des marqueurs d'altération de la voix et de la parole dans le cas de l'Ataxie de Friedreich

De manière générale, l'analyse spectrale de corpus de parole de patients atteints AF révèle que l'instabilité du vibrateur nuit à la prosodie, le défaut de coordination des articulateurs altère l'intelligibilité, et les interruptions de vibration altèrent la fluence. Les mouvements extrêmes de la langue sont diminués en force et en amplitude. Les mouvements du voile sont diminués en force, vitesse et amplitude. Le rendement phonatoire baisse à cause de l'absence d'efficacité vélo-linguo-labial. Le débit lent, les spasmes et arrêts altèrent la prosodie et réduisent l'intelligibilité.

## Approches et outils existants

### Recommandations de consensus

Un ensemble de 150 lignes directrices pour la prise en charge clinique de l'Ataxie de Friedreich ont été publiées par [Corben 2014]. Dans la section 2 « Les composantes neurologiques de l'ataxie de Friedreich » se trouve 3 sous-sections 2.7 Dysarthrie, 2.8 Dysphagie et 2.13 Fonction audiolinguistique en lien direct avec l'orthophonie.

Concernant la dysarthrie, quatre recommandations ont été émises :

- Les personnes atteintes de AF devraient subir une évaluation complète de leurs capacités de communication par un orthophoniste au moment du diagnostic ou de l'apparition des symptômes, puis entreprendre des évaluations en suivi longitudinal pour surveiller l'évolution de ces capacités.
- Donner des recommandations concernant la modification de l'environnement peut être bénéfique pour les personnes ayant des difficultés d'élocution.
- La participation à une thérapie comportementale intensive et méthodique peut être bénéfique pour les personnes avec AF atteintes de dysarthrie.
- Une thérapie comportementale non systématique traditionnelle semble peu utile pour atténuer les effets de la dysarthrie progressive.

## Audition

Les conséquences fonctionnelles de la neuropathie auditive d'un groupe de 19 individus d'âge scolaire atteints d'Ataxie de Friedreich ont été comparées par [Rance 2012] à une cohorte de témoins appariés. Les seuils de détection étaient relativement proches, à l'exception des basses fréquences (250-500 Hz). En revanche, la compréhension de la parole dans le bruit était sévèrement altérée pour les patients, qui accédaient à moins de 40 % de l'information d'origine exprimée sous forme de consonne/voyelle/consonne (CVC). Ainsi (figure 19), lorsque le rapport signal sur bruit s'élève et s'approche de 0 (bruit aussi fort que le signal), le score moyen de reconnaissance du groupe patients (ronds noirs) est significativement inférieur à celui des témoins (ronds blancs). Dans la figure, la moyenne correspond au rond, la variation selon les individus est représentée sous forme de trait vertical correspond à la moyenne  $\pm$  un écart type. La zone ombrée représente la plage normale pour les enfants d'âge scolaire étudiés par [Rance 2012].

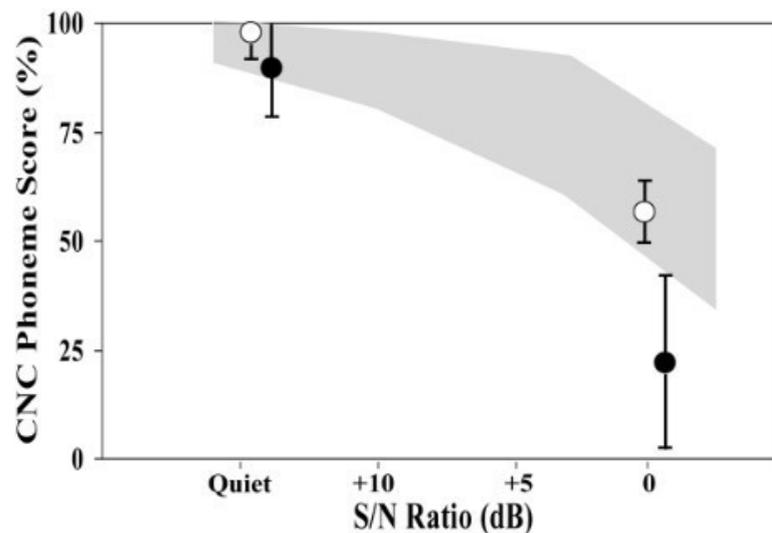


Figure 19 : Scores de phonème reconnu pour des patients avec Ataxie de Friedreich (Points noirs) et les sujets témoins (point blanc) [Rance 2012]

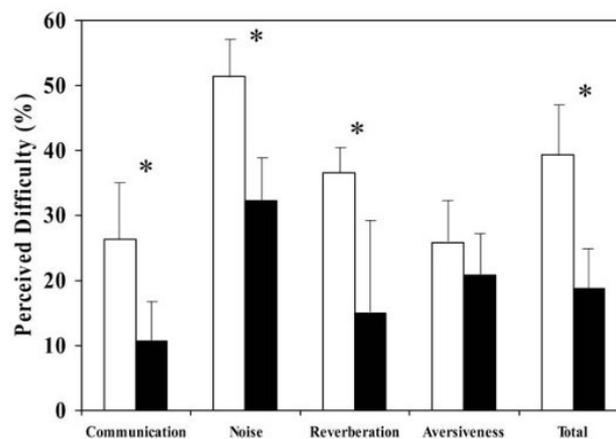


Figure 20 : Résultats du questionnaire sur la déficience auditive pour les personnes sans aide auditive (barres creuses) et conditions assistées (barres noires). Les astérisques représentent les mesures dans pour lequel il y avait une différence significative entre les conditions ( $P < 0,001$ ) [Rance 2012]

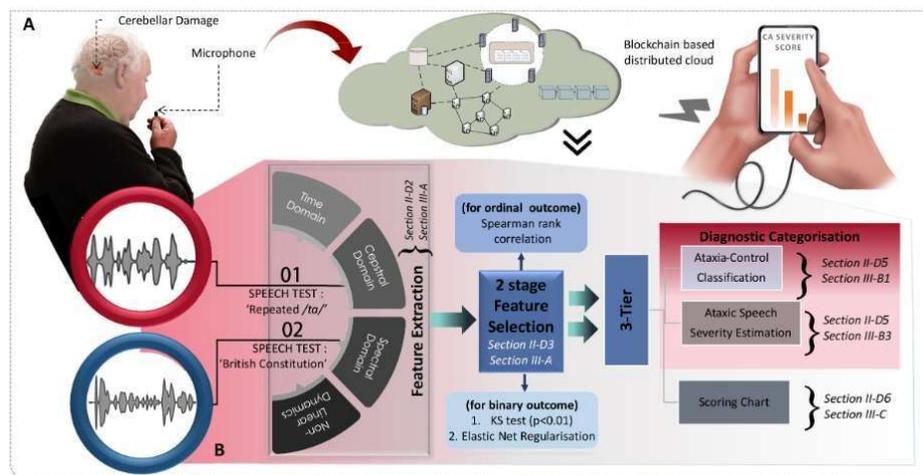


Figure 21: Comprehensive Objective Speech Assessment System [Keyshap 2023]

Le traitement auditif central est affecté du fait de la maladie [Rance 2010] pour une grande part des patients AF, notamment la perception de la parole en présence de bruit de fond, comme l'illustre la figure 20 où les auditeurs AF n'accèdent qu'à environ 50 % des informations dont disposent leurs pairs normaux. L'utilisation d'accessoires d'aides à l'écoute a cependant amélioré considérablement leur capacité à entendre, à comprendre et donc à communiquer dans des situations quotidiennes d'interaction.

### Comprehensive Objective Speech Assessment System

Le système décrit par [Keyshap 2023] permet d'évaluer la gravité de la parole ataxique à l'aide de différentes tâches vocales pré-enregistrées. Il est basé sur la répétition de la syllabe /ta/ (tâche de diadococinésie) et de la lecture de phrases types (extraits de la constitution britannique), comme illustré figure 21. On note que ce système n'est pas totalement autonome mais nécessite une infrastructure cloud. Il donne une classification de l'ataxie et une estimation de la sévérité de l'atteinte.

### CIRAH

Des interventions de réadaptation ont été menées dans le cadre du programme de neuro-rééducation des patients ataxiques au centre CIRAH à Cuba par [Rodriguez-Diaz 2018]. Ce programme intensif de 24 semaines se compose de 6 heures de prise en charge par jour incluant 1 heure d'ergothérapie, une demi-heure de contrôle moteur, 4 heures de physiothérapie et 0,5 heure de psychothérapie. Les interventions physiques incluent notamment des exercices de mouvement du tronc et des membres, des exercices d'équilibre dynamiques et statiques, de la marche, la montée et la descente des escaliers, des tâches de coordination des membres supérieurs et inférieurs, et des exercices de renforcement musculaire.

On ne constate pas d'évolution notable du score SARA sur 24 mois pour le groupe contrôle, bien qu'il devrait en théorie s'élever un peu, en revanche, le score SARA est en légère baisse pour le groupe avec thérapie intensive. Sur les aspects qui nous intéressent, le versant « parole » reste identique, tandis que l'indicateur d'altération « diadococinésie » est en légère hausse. Il est à noter que le programme CIRAH n'inclut pas d'intervention spécifique d'un orthophoniste sur les macro-compétences en lien avec la voix ou la parole, même si certains mouvements, notamment le renforcement musculaire et les mouvements, peuvent induire des bénéfices indirects sur le rendement phonatoire.

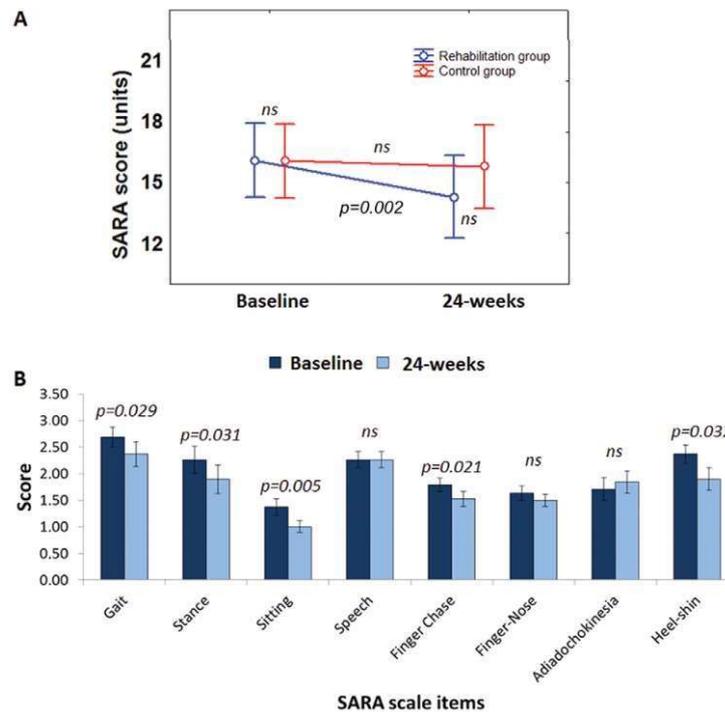


Figure 22 : Réhabilitation fonctionnelle intensive et évolution des scores SARA [Rodriguez-Diaz 2018]

## Exergames

Une revue de littérature des approches d'entraînement à haute intensité à l'aide de jeux vidéo contrôlés par le corps « Exergames » chez des patients AF a été publiée par [Synofzik 2014], montrant un bénéfice significatif chez les patients atteints d'ataxie dégénérative. Ce type de prise en soin permettrait de retarder d'une ou plusieurs années la progression naturelle de la maladie. Parmi les bénéfices constatés, les études soulignent une réduction de certains dysfonctionnements spécifiques à l'ataxie telles que la coordination ou la stabilité dynamique. Les sujets présentant des symptômes avancés de neurodégénérescence pouvaient dans une certaine mesure bénéficier de ces thérapies. Les enfants se sont aussi révélés motivés à s'entraîner tout au long de la prise en soin à l'aide de ces jeux, en particulier ceux qui utilisent des dispositifs de captation des mouvements tels que Microsoft Xbox Kinect. Ils éprouvaient un sentiment de réussite lorsqu'ils progressaient en termes d'équilibre, associés à une meilleure stabilité et coordination des mouvements [Ilg 2012].

## Melbourne Ataxia Speech Treatment (MAST)

Dans une étude parue en 2022, Vogel a évalué l'efficacité d'un biofeedback administré à domicile et adapté à l'ataxie spinocérébelleuse (SCA). Les 16 participants à l'étude ont été évalués à différents moments de la thérapie : A1 : 4 semaines avant le début du MAST, A2 : en début de traitement, A3 : après le traitement. Les sujets se sont entraînés 45 minutes par jour, 5 jours par semaine, pendant 4 semaines, à la maison. Le suivi du traitement a été conduit grâce à des appels téléphoniques hebdomadaires d'un orthophoniste.



Figure 23 : Melbourne Ataxia Speech Treatment (MAST): exemple d'épreuve de phonation longue [Vogel 2022]

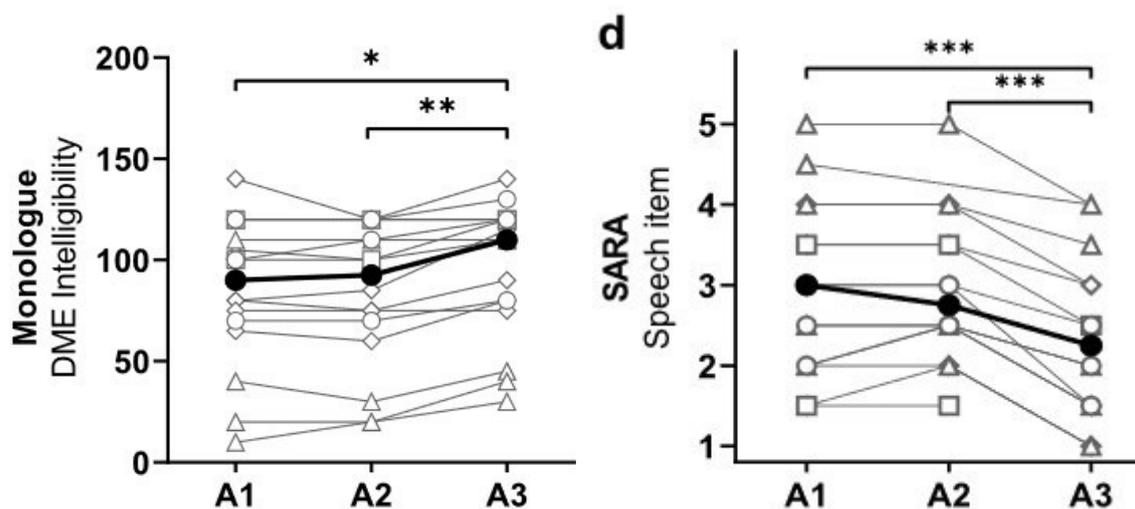


Figure 24 : Evaluation du bénéfice du Melbourne Ataxia Speech Treatment (MAST) sur l'intelligibilité perçue et le score SARA [Vogel 2022]

Les données perceptuelles telles que celles reportées figure 24 [Vogel 2022] suggèrent que des améliorations en termes d'intelligibilité sont principalement liées à un meilleur contrôle vocal de la hauteur et du volume, un meilleur rendement phonatoire et une précision des consonnes améliorée. La durée moyenne des pauses inappropriées a été réduite, tandis que les espaces entre les mots s'allongeaient, avec une tendance à surarticuler pour améliorer la compréhensibilité du discours. Les auteurs soulignaient l'effet bénéfique des trois modalités de feedback : auditif avec la possibilité de réécoute, visuel avec le dessin en temps réel de la production sonore, et performance avec la métrique situant les valeurs par rapport à une norme.

### Méthode LSVT™ appliquée à l'ataxie

Les principes de l'approche LSVT™ (Lee Silverman Voice Treatment) initialement conçue pour des patients avec Maladie de Parkinson [Ramig 1995] ont été appliqués à la dysarthrie ataxique par [Sapir 2008] sur une étude de cas qui a montré une amélioration à court et à long terme des fonctions phonatoires et articulatoires, associés à une meilleure intelligibilité et capacité à communiquer.

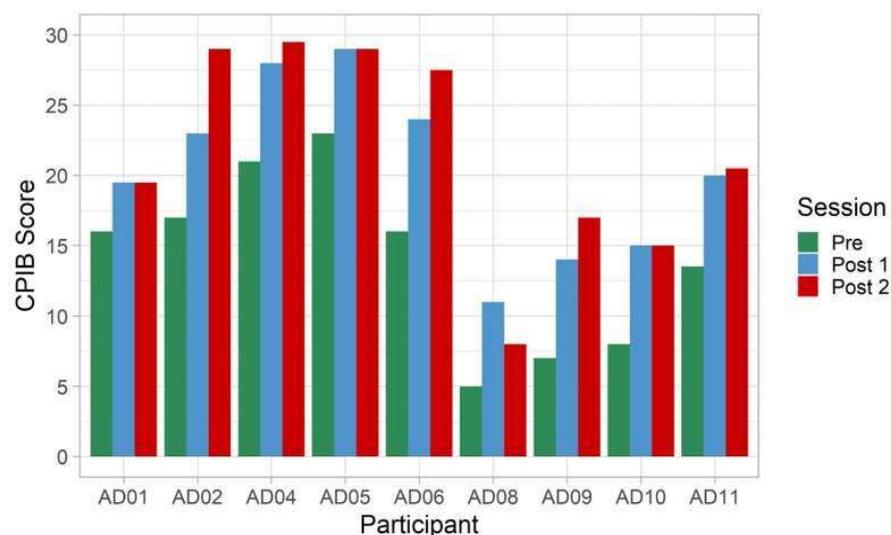


Figure 25 : Augmentation des capacités de communication pour 9 patients (dont AD10 AF) ayant suivi une prise en charge intensive de 6 semaines, 1H/jour ; CPIB=Communication Participation Item Bank, maximum score (no impact) = 30 ; [Lowit 2023]

L'étude de Lowit (2020) a porté sur 18 patients avec AF, avec un programme intensif de LSVT sur 4 semaines, avec des mesures avant prise en soin, une semaine ainsi que 8 semaines après la fin du traitement. L'évaluation perceptive de l'intelligibilité n'a pas significativement progressé, en revanche, une augmentation de 20% de la durée de phonation sur une voyelle /a:/ a été constatée, avec des progrès significatifs concernant les capacités de communication, comme illustré à la figure 25, la meilleure note possible étant 30.

Une série d'exercices au niveau des phonèmes, puis des mots, des expressions et enfin des phrases a été proposée aux patients. Les participants se sont également exercés en dehors des séances supervisées par les cliniciens. A la fin de chaque semaine, l'orthophoniste faisait un résumé des progrès observés pour chaque participant, suggérait des ajustements concernant les exercices et expliquait les tâches à venir pour la semaine suivante. Sur une session de 1H, environ 30 minutes étaient dédiées aux exercices de parole. L'étude de Lowit en 2023 a porté sur une cohorte de patients ataxiques n'incluant qu'une patiente AF (Figure 25, cas AD10), montrant des progrès sur le temps de phonation et sur l'intelligibilité.

### Neurostimulation

Une autre approche thérapeutique prometteuse est la neuromodulation invasive avec stimulation magnétique transcrânienne, dont le potentiel est exploré par [Benussi 2023], suite à une revue de la littérature publiée en 2020 [Benussi 2020]. Un nombre croissant d'essais contrôlés randomisés ont été menées pour examiner le potentiel de différentes techniques de stimulation cérébrale non invasives afin d'induire une amélioration symptomatique.

Concernant l'AF, il existe quelques études de cas ou des études portant sur un faible nombre d'individus. Certaines approches concernent la stimulation profonde du cerveau (Deep Brain Stimulation DBS) pour stimuler directement le cervelet, visant ainsi à atténuer la gravité de l'ataxie. Une amélioration significative de la marche a ainsi été constatée par [Portaro 2019] pour un patient AF.

Les aspects cliniques et effets neurophysiologiques de la stimulation transcrânienne à courant continu (tDCS), la stimulation magnétique transcrânienne répétitive (rTMS) chez les patients atteints d'ataxies héréditaires, sont aussi décrits dans [Benussi 2023].

### Physiothérapie

Fillyaw et Ades ont étudié en 1989 l'adaptation physiologique à l'entraînement physique pour un homme de 38 ans avec Ataxie de Friedreich, sans antécédent de maladie cardiaque ni symptômes. Le patient a réalisé 3 fois/semaine pendant 9 semaines, 20 minutes de vélo d'intérieur à différents niveaux

d'intensité. L'entraînement s'est traduit par une augmentation des capacités respiratoires et une amélioration de l'état général du patient.

L'étude de [Milne 2012] a montré qu'un protocole de réadaptation intensif limite le déclin fonctionnel des personnes atteintes de AF. Les bénéfiques de l'intervention se sont poursuivis après la réadaptation. L'étude a concerné 29 personnes (17 hommes, 12 femmes) atteintes de AF. Conformément à la nature progressive de la maladie, les scores d'adaptation, mesurés sur une base annuelle avant l'intervention, ont diminué au fil du temps. Cependant, les scores ont augmenté en moyenne de 8,5 points pendant les périodes de réadaptation pour patients hospitalisés et ont continué à augmenter en moyenne de 2,0 points pendant la période immédiatement après la rééducation, qui sont considérés comme significatifs.

L'étude de [Tai 2018] portait sur un programme intensif de quatre semaines à raison de trois séances d'une heure chacune semaine portant sur 16 personnes atteintes de maladies dégénératives en lien avec les troubles cérébelleux, dont 3 avec AF. Les exercices comprenaient l'équilibre statique, dynamique, la coordination tronc-membre, la prévention des chutes, les stratégies et mouvements pour traiter et prévenir les contractures. Une réduction significative du score SARA a été démontrée pour tous les sujets indiquant une amélioration à court terme. Des améliorations en termes de performances motrices ont été réalisées. Un an après l'intervention, avec un entraînement physique à domicile régulier, une réduction significative des symptômes de l'ataxie a été mesurée selon l'échelle SARA, avec une amélioration des scores d'indépendance fonctionnelle (FIM, voir table 2).

De son côté, Tykalova (2016) a cherché à déterminer si l'entraînement intensif de 12 jours ciblant la posture, la motricité fine et la proprioception pouvait améliorer la parole chez les patients atteints d'ataxie cérébelleuse dégénérative. L'évaluation de la qualité de la parole se basait notamment sur :

- Le Voice Onset Time (VOT), délai entre explosion de la consonne /p,t,k/ et de la voyelle /a/,
- Le débit de diadococinésie,
- La régularité du débit de diadococinésie,
- La longueur des phonèmes dans la parole conversationnelle.

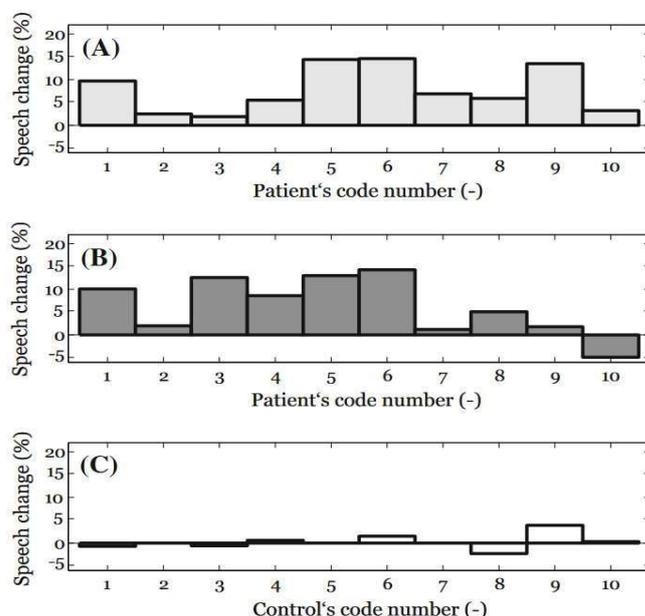


Figure 26 : Modifications de la qualité de la parole mesurées : immédiatement après la dernière séance de rééducation chez les patients CA (A), 4 semaines après la dernière séance de rééducation chez les patients CA (B), à 10 jours d'intervalle chez les sujets HC (C).

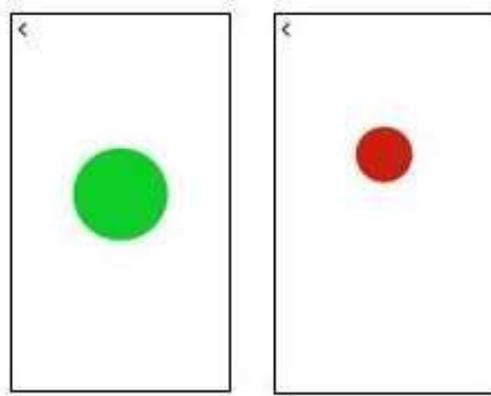


Figure 27 : Un bouton vert indique que l'on parle assez fort, rouge que l'on parle trop doucement. Le point est au milieu de l'écran lorsque l'on utilise une hauteur conforme, en haut si la hauteur est trop élevée, en bas si elle est trop basse [VoiceTrainer 2019]

Le programme de rééducation a eu un léger effet bénéfique immédiatement après la dernière séance, mais aussi 4 semaines plus tard : 90 % des patients présentaient de meilleures performances d'élocution (Figure 26). Dans cette figure, un changement positif correspond à une amélioration, un changement négatif une détérioration de la parole. Deux mécanismes sous-jacents ont été identifiés par [Tykalova 2016] pouvant induire des améliorations au niveau de l'intelligibilité et la fluence :

- Un bon alignement postural améliore la fonction vocale, grâce à un fonction des organes articulatoires plus stable,
- Une augmentation des capacités proprioceptives permet de mieux contrôler les différentes positions des articulateurs et de la force musculaire.

### Voice Trainer

Dans une étude pilote, [Kujnuit 2022] a utilisé l'application VoiceTrainer [VoiceTrainer 2019], initialement développée pour les patients atteints de la maladie de Parkinson, comme outil de rétroaction pour le contrôle vocal. Ils ont émis l'hypothèse que les patients atteints de dysarthrie ataxique bénéficierait de l'application VoiceTrainer pourraient mieux contrôler leur volume et leur tonalité, ce qui entraîne un débit de parole plus faible et une meilleure intelligibilité (Figure 27). La couleur du point qui apparaît en temps réel à l'écran est liée à l'intensité (correcte à gauche, trop faible à droite) et à la hauteur de  $f_0$  (correcte à gauche, trop haute à droite). L'étude sur 21 patients avec ataxie dégénérative à un stade peu avancé de la maladie comprenait 5 séances de thérapie de 30 minutes sur 3 semaines.

La thérapie était basée sur les principes du *Pitch Limiting Voice Treatment* (PLVT) [De Swart 2003], opérant à 5 niveaux :

- Niveau 1 : Produire un /a:/ et des séquences (ex : compter, les jours de la semaine).
- Niveau 2 : Produire des réponses courtes (par exemple oui, le soleil brille).
- Niveau 3 : Produire des phrases courtes et spontanées.
- Niveau 4 : Produire des réponses à des questions ouvertes.
- Niveau 5 : Avoir une conversation

Les patients ont reçu un retour visuel en temps réel concernant le volume et la hauteur tonale pendant les exercices. En outre, ils ont été encouragés à pratiquer à la maison ou à utiliser le Voice Trainer au quotidien. Les auteurs ont ensuite mesuré l'intelligibilité via un test standardisé. Les patients ont été globalement satisfaits de l'utilisation de l'application. Les progrès en intelligibilité n'ont pas été considérés comme significatifs, en partie liée au fait qu'au bilan initial, le taux d'intelligibilité était déjà très élevé (93%), sans grande marge de progression. Il est à noter qu'au moment du bilan initial, les patients considéraient leurs problèmes de parole et l'altération de leurs interactions sociales comme peu importants.

## Discussion

La relative rareté de l'Ataxie de Friedreich représente un défi pour recruter des patients et conduire des essais de prises en soin. En France, l'Association Française Ataxie de Friedreich AFAP<sup>3</sup> a pour but d'aider et soutenir les patients, mais aussi de faciliter et stimuler la recherche sur l'AF. Au niveau international, la Friedreich's Ataxia Research Alliance (FARA) a pour but de stimuler la recherche scientifique menant à des traitements et à un remède pour l'Ataxie de Friedreich<sup>4</sup>. On peut aussi citer le International Congress for Ataxia Research<sup>5</sup> qui fait un point sur l'avancée des recherches sur l'Ataxie tous les deux ans (2022 à Dallas, USA, 2024 à Londres, Angleterre). La plupart des études scientifiques en lien avec l'AF sont de puissance moyenne, et n'obéissent que partiellement aux pratiques probantes. Les approches de prise en soin dans le cas de l'AF souffrent encore d'un manque de preuves étayant leur efficacité.

Folker [2012] insiste sur la variabilité qui existe dans les dysarthries associées à la AF, soulignant l'existence de profils différents de troubles de la parole : présence ou non d'hypernasalité, dysfonctionnement phonatoire plus ou moins marqué. Les profils distincts de dysarthrie associés à l'AF indiquent que des approches ciblant des sous-systèmes différents sont nécessaires pour la caractérisation et la prise en soin des désordres moteurs.

Les patients en contact avec les kinésithérapeutes décrivent leurs interactions avec les professionnels de santé comme globalement positives [Cassidy 2018], notamment du fait d'une implication étroite lors des séances de prise en soin, l'échange avec une personne de confiance, compétente et à l'écoute, qui peut apporter un soutien pratique et peut aider à planifier, organiser, et optimiser le parcours de soin. Pour le patient, les séances d'orthophonie représentent un moment de collaboration, de soutien, d'action, de partage et d'acquisition de connaissances. Dans ses commentaires, [Cassidy 2018] insiste sur l'idée d'un programme de prise en soin pratique holistique, dispensés par des thérapeutes étroitement et activement engagés auprès des patients.

Une des difficultés concernant la participation des patients aux études concerne les interruptions fréquentes en lien avec leur parcours de soin, en partie à cause de la gravité de l'atteinte ataxique. Un des avantages d'un outil à disposition des patients serait de permettre une pratique plus régulière, sans être obligé de venir en cabinet d'orthophonie clinique ou à l'hôpital, à condition toutefois que les patients adhèrent aux exercices proposés. Ceux-ci doivent en effet être pertinents et transposables à la vie du patient. Il faut aussi veiller à ce que les manipulations inhérentes à la navigation dans les menus, le lancement des exercices, l'enregistrement et le feedback auditif se déroulent de façon fluide, avec une interface adaptée au handicap du patient. Celui-ci doit rester concentré sur les tâches d'amélioration de la voix et de la parole, sans être distrait ou mis en difficulté par les manipulations techniques.

L'évaluation de l'intelligibilité et la fluence est en général conduite par un clinicien qui écoute le discours du patient et porte un jugement subjectif sur sa performance. Cette évaluation est souvent considérée dans les études scientifiques comme la « vérité terrain ». Elle doit cependant être considérée avec prudence du fait d'une variabilité considérable dans les scores issus de la perception subjective selon les évaluateurs [Rodriguez-Diaz 2018]. L'évaluation subjective de l'intelligibilité telle que pratiquée par [Lowit 2020] mériterait d'être remplacée par une évaluation objective (segmentation, trajectoire de la production dans un espace approprié) afin que les efforts du patient visant à augmenter le rendement phonatoire, la flexibilité vocale, l'intelligibilité et la fluence puissent être finement mesurés. Il faut cependant veiller à limiter les biais issus des processus automatisés eux-mêmes, tels que les différences de protocole, procédure d'enregistrement, de variabilité de matériel ou encore de traitement du signal.

Malgré la dégénérescence cérébelleuse progressive, les enfants parviennent à améliorer temporairement leurs performances motrices grâce à un entraînement intensif incluant notamment des jeux vidéo

---

<sup>3</sup> Plus d'information sur <https://www.afaf.asso.fr>

<sup>4</sup> Plus d'information sur <https://www.curefa.org/>

<sup>5</sup> Plus d'information sur <https://www.ataxiacongress.org>

contrôlés par le corps [Synofzik 2014]. Cette approche de réadaptation peut être motivante, facilement transposable à domicile pour améliorer l'équilibre dynamique et l'interaction dans des environnements offrant une grande variété de stimulations neurologiques.

## Conclusion

Les principales métriques en lien avec l'impact de l'Ataxie de Friedreich sur la qualité de vie des patients, incluant la dysphonie et la dysarthrie, ont été présentées. Au travers d'une étude bibliographique, nous avons décrit les principaux résultats publiés dans la littérature scientifique qui comparent les caractéristiques de la voix et de parole entre patients et témoins, mettant en évidence un rendement phonatoire réduit, une instabilité de la fréquence fondamentale et une prosodie altérée, des erreurs d'articulation notamment sur les consonnes, une insuffisance vélopharyngée se traduisant par la nasalisation des phonèmes, et différentes dégradations au niveau de la fluence, avec un débit de parole significativement réduit. Nous avons identifié quelques études portant sur des approches thérapeutiques, notamment à base de prise en soin intensive ciblant les mouvements, la respiration, l'articulation et la parole avec des améliorations temporaires, malgré la dégradation progressive sur le long terme. Deux outils à destination des patients ont aussi été brièvement décrits.

## A propos des auteurs



**Etienne SICARD** est professeur à l'INSA Toulouse en électronique, informatique et traitement du signal. Il est directeur de recherches de l'équipe ERU 46 sur la parole pathologique au Laboratoire LURCO de l'UNADREO. Il a été chercheur associé à l'IRIT dans le cadre des projets ANR C2SI (cancer ORL) et Voice4PD (Syndromes Parkinsoniens). Etienne SICARD est co-auteur des logiciels VOCALAB et DIADOLAB pour le bilan et la rééducation orthophonique de la voix et la parole. Il a co-écrit plusieurs ouvrages et plus de 140 publications scientifiques dans le domaine de l'analyse de la voix et parole pathologique en lien avec l'orthophonie. Il a été nommé en 2006 *Distinguished Lecturer* de la société savante IEEE.

Email : [etienne.sicard@insa-toulouse.fr](mailto:etienne.sicard@insa-toulouse.fr)

**Stéphanie BOREL** est orthophoniste et Maître de Conférences en Sciences de la Rééducation et Réadaptation au Département Universitaire d'Enseignement et de Formation en Orthophonie et à l'Institut du Cerveau à Sorbonne Université.

Email : [stephanie.borel@aphp.fr](mailto:stephanie.borel@aphp.fr)



**Anne MENIN-SICARD** est orthophoniste et titulaire d'un master recherche en Sciences du langage de l'université de Grenoble. Elle a exercé en libéral à Toulouse de 1994 à 2015. Anne MENIN-SICARD est co-auteur des logiciels VOCALAB et DIADOLAB. Dans le cadre de AMS Formation, elle organise et anime des formations aux orthophonistes sur le bilan et la prise en charge de la voix et parole pathologique. Elle propose depuis 2019 des formations en ligne personnalisées à destination des orthophonistes. Chercheuse associée à l'ERU 46 du LURCO, elle développe des outils de mesures objectives et de rééducation de la parole en lien avec le logiciel DIADOLAB. Elle est auteur d'un ouvrage sur l'évaluation objective de la voix ainsi que de nombreuses publications dans le domaine de la voix et de la parole pathologique.

Email : [anne.sicard2@orange.fr](mailto:anne.sicard2@orange.fr)

## Références

- [Auzou 2019] Auzou, P. & Rolland-Monnoury, V. (2019). Bilan clinique utilisable en pratique courante. Evaluation de la dysarthrie. Elaboration de protocole thérapeutique (BECD). OrthoEditions.
- [Beetschen 2021] Beetschen, A., & Sutter, E. H. (2021). Traduction transculturelle de l'échelle "Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA)" Vers Le Français.
- [Benussi 2020] Benussi, A., (2020). Non-invasive cerebellar stimulation in neurodegenerative ataxia: a literature review. *International Journal of Molecular Sciences*, 21(6), 1948.
- [Benussi 2023] Benussi, A., (2023). The therapeutic potential of non-invasive and invasive cerebellar stimulation techniques in hereditary ataxias. *Cells*, 12(8), 1193.
- [Blaney 2007] Blaney, B. E., (2007). Voicing status of word final plosives in Friedreich's Ataxia dysarthria. *Clinical linguistics & phonetics*, 21(10), 759-769.
- [Boersma 2017] Boersma, P. (2017). Praat: Doing phonetics by computer. <https://www.praat.org/>
- [Borel 2016] Borel, S. (2016) Analyse des praxies, de la parole et du handicap ressenti chez 26 adultes présentant une Ataxie de Friedreich, Congrès international de l'École d'orthophonie et d'audiologie, Montréal.
- [Bourcier 2023] Bourcier, D., (2023). French Translation and Cross-cultural Adaptation of the Scale for the Assessment and Rating of Ataxia. *The Cerebellum*, 22(6), 1118-1122.
- [Brendel 2013] Brendel, B. (2013). Friedreich Ataxia: dysarthria profile and clinical data. *Cerebellum*. 2013; 12(4):475–84.
- [Buchholz 2023] Buchholz, M., (2023). Patient-reported, health economic and psychosocial outcomes in patients with Friedreich ataxia (PROFA): protocol of an observational study using momentary data assessments via mobile health app. *BMJ open*, 13(8), e075736.
- [Campuzano 1996] Campuzano, V., (1996). Friedreich's ataxia: autosomal recessive disease caused by an intronic GAA triplet repeat expansion. *Science*, 271(5254), 1423-1427.
- [Cano 2009] Cano, S. J., (2009). Friedreich's ataxia impact scale: a new measure striving to provide the flexibility required by today's studies. *Movement disorders*, 24(7), 984-992.
- [Carson 2016] Carson, C., (2016). Acoustic analyses of prolonged vowels in young adults with Friedreich ataxia. *Journal of Voice*, 30(3), 272-280.
- [Casper 2007] Casper M.A., (2007). Speech prosody in cerebellar ataxia. *Int J Lang Commun Disord*. 2007;42(4):407–26.
- [Cassidy 2018] Cassidy, E., (2018). The meanings of physiotherapy and exercise for people living with progressive cerebellar ataxia: an interpretative phenomenological analysis. *Disability and Rehabilitation*, 40(8), 894-904.
- [Delatycki 2009] Delatycki, M. B. (2009). Evaluating the progression of Friedreich ataxia and its treatment. *Journal of neurology*, 256, 36-41.
- [De Swart 2003] De Swart B.J. (2003). Improvement of voicing in patients with Parkinson's disease by speech therapy. *Neurology* 2003; 60:498-500

[Diadolab 2023] DIADOLAB 3.5, Logiciel d'évaluation et de prise en soin de la parole pour orthophonistes [www.diadolab.org](http://www.diadolab.org)

[Dogan 2019] Dogan, I., (2019). Structural characteristics of the central nervous system in Friedreich ataxia: an in vivo spinal cord and brain MRI study. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 90(5), 615-617.

[Durr 1996] Dürr, A., (1996). Clinical and genetic abnormalities in patients with Friedreich's ataxia. *New England Journal of Medicine*, 335(16), 1169-1175.

[Du Verdier De Genouillac 2018] Du Verdier De Genouillac, L. (2018). Corrélation entre la dysarthrie et les données génétiques et cliniques dans la maladie de Friedreich, Mémoire d'orthophonie, Sorbonne Université

[Fillyaw 1989] Fillyaw, M. J., (1989). Endurance exercise training in Friedreich ataxia. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 70(10), 786-788.

[Folker 2010] Folker, J., (2010). Dysarthria in Friedreich's ataxia: a perceptual analysis. *Folia Phoniatrica et Logopaedica*, 62(3), 97-103.

[Folker 2012] Folker, J.E., (2012). Differentiating profiles of speech impairments in Friedreich's ataxia: a perceptual and instrumental approach. *Int J Lang Commun Disord*. 2012;47(1):65–76.

[Gandek 1998] Gandek, B., (1998). Tests of data quality, scaling assumptions, and reliability of the SF36 in eleven countries: results from the IQOLA Project. *Journal of clinical epidemiology*, 51(11), 1149-1158.

[Gentil 1990] Gentil, M. (1990). Dysarthria in Friedreich disease. *Brain and language*, 38(3), 438-448.

[Guiard 2019] Guiard, M., Landais, M. (2019). Altération du débit dans l'ataxie de Friedreich et sensibilité à un an, Mémoire d'orthophonie, Sorbonne Université

[HAS 2021] Synthèse à destination du médecin traitant - Protocole Nationale de Diagnostic et de Soins (PNDS) Ataxie de Friedreich [https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3290014/fr/ataxie-de-friedreich](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3290014/fr/ataxie-de-friedreich)

[Hurst 2004] Hurst, H., (2004). Assessing the clinical significance of change scores recorded on subjective outcome measures. *Journal of manipulative and physiological therapeutics*, 27(1), 26-35.

[Hsueh 2002] Hsueh, I., (2002). Comparison of the psychometric characteristics of the functional independence measure, 5 item Barthel index, and 10 item Barthel index in patients with stroke. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 73(2), 188.

[Ilg 2012] Ilg, W., (2012). Video game-based coordinative training improves ataxia in children with degenerative ataxia. *Neurology*, 79(20), 2056-2060.

[ICM] <https://institutducerveau-icm.org/fr/ataxie/>

[Jacobson 1997] Jacobson, B. H., (1997). The voice handicap index (VHI) development and validation. *American journal of speech-language pathology*, 6(3), 66-70

[Jannetts 2014] Jannetts, S. (2014). Cepstral analysis of hypokinetic and ataxic voices: correlations with perceptual and other acoustic measures. *J. Voice* 28(6):673–680, 2014

[Kashyap 2020] Kashyap, B., (2020). Quantitative assessment of speech in cerebellar ataxia using magnitude and phase based cepstrum. *Annals of biomedical engineering*, 48, 1322-1336.

- [Kashyap 2023] Kashyap, B., (2023). Machine Learning-Based Scoring System to Predict the Risk and Severity of Ataxic Speech Using Different Speech Tasks. *IEEE Transactions on Neural Systems and Rehabilitation Engineering*, 31, 4839-4850.
- [Kent 1979] Kent, R. D., (1979). Acoustic characteristics of dysarthria associated with cerebellar disease. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 22(3), 627-648.
- [Knuijt 2022] Knuijt, K. (2022). The use of the Voice trainer app for vocal control in people with a degenerative ataxia: a pilot intervention study <compléter>
- [Li 2023] Li, Y., (2023). Optimising verbal fluency analysis in neurological patients with dysarthria: examples from Parkinson's disease and hereditary ataxia. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 45(5), 452-463.
- [Lowit 2010] Lowit, A., (2010). Sentence stress in ataxic dysarthria: a perceptual and acoustic study. *Journal of Medical Speech Language Pathology*, 18(4), 77-82.
- [Lowit 2020] Lowit A, (2020). Feasibility and acceptability of Lee Silverman voice treatment in progressive ataxias. *The Cerebellum*. 2020;19(5):701–14.
- [Lowit 2021] Lowit, A., (2021). Symptom burden of people with progressive ataxia, and its wider impact on their friends and relatives: a cross-sectional study. *AMRC Open Research*, 3, 28.
- [Lowit 2023] Lowit, A., (2023). ClearSpeechTogether: a rater blinded, single, controlled feasibility study of speech intervention for people with progressive ataxia. *The Cerebellum*, 22(5), 865-876.
- [Menin-Sicard 2013] Menin-Sicard, A. (2013). Approche métacognitive dans le cadre de l'évaluation et la réévaluation de la voix. *Rééducation orthophonique*, Dossier « L'évaluation vocale », 254 (254), pp.121-134. <https://hal.science/hal-01081646>
- [Menin-Sicard 2019] Menin-Sicard, A., & Sicard, E. (2019, May). Méthodologie d'évaluation objective de la phonologie, de la fluence et de la prosodie-Vers un bilan rapide à destination des orthophonistes. *Journées de Phonétique Clinique JPC 2019*. <https://hal.science/hal-02127039/>
- [Milne 2012] Milne, S. C., (2012). Retrospective study of the effects of inpatient rehabilitation on improving and maintaining functional independence in people with Friedreich ataxia. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 93(10), 1860-1863.
- [Milne 2017] Milne, S. C., (2017). Rehabilitation for individuals with genetic degenerative ataxia: a systematic review. *Neurorehabilitation and Neural Repair*, 31(7), 609-622.
- [Milne 2020] Milne, S. C., (2020). Protocol: Rehabilitation for ataxia study: protocol for a randomised controlled trial of an outpatient and supported home-based physiotherapy programme for people with hereditary cerebellar ataxia. *BMJ Open*, 10(12).
- [Novotny 2016] Novotny, M., (2016). Hypernasality associated with basal ganglia dysfunction: evidence from Parkinson's disease and Huntington's disease. *PeerJ*, 4, e2530.
- [OrphaNet] Portail des maladies rares et des médicaments orphelins <https://www.orpha.net/> [Pernon 2020] Pernon, M., (2020). MonPaGe, un outil de screening francophone informatise d'évaluation perceptive et acoustique des troubles moteurs de la parole (dysarthries, apraxie de la parole). *Rééducation orthophonique*, 281(1), 169-198.

- [Prost 2016] Prost, L., & Vilar Del Peso, A. C. (2016). Évaluation multiparamétrique de la dysarthrie dans la maladie de Friedreich, Mémoire présenté pour le Certificat de Capacité d'Orthophoniste, UPMC, Paris VI, <http://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01358095>
- [Poole 2015] Poole, M. (2015). Nasality in Friedreich ataxia. *Clinical linguistics & phonetics*, 29(1), 4658
- [Portaro] Portaro S, (2019) The role of robotic gait training and tDCS in Friedreich ataxia rehabilitation: a case report. *Medicine* 98(8):e14447
- [Ramig 1995] Ramig, L. O., (1995). The Lee Silverman Voice Treatment: A practical guide for treating the voice and speech disorders in Parkinson disease. National Center for Voice and Speech.
- [Rance 2010] Rance, G., (2010). Successful treatment of auditory perceptual disorder in individuals with Friedreich ataxia. *Neuroscience*, 171(2), 552-555.
- [Rance 2012] Rance, G., (2012). Auditory processing deficits in children with Friedreich ataxia. *Journal of child neurology*, 27(9), 1197-1203.
- [Rinkel 2008] Rinkel, R. N., (2008). Speech handicap index in patients with oral and pharyngeal cancer: better understanding of patients' complaints. *Head & Neck: Journal for the Sciences and Specialties of the Head and Neck*, 30(7), 868-874.
- [Ristori 2010] Ristori, G., (2010). Riluzole in cerebellar ataxia: a randomized, double-blind, placebocontrolled pilot trial. *Neurology*, 74(10), 839-845.
- [Rodriguez-Diaz 2018] Rodríguez-Díaz, (2018). Neurorehabilitation therapy in spinocerebellar ataxia type 2: A 24-week, rater-blinded, randomized, controlled trial. *Movement Disorders*, 33(9), 1481-1487.
- [Rosen 2012] Rosen, K. M., (2012). Longitudinal change in dysarthria associated with Friedreich ataxia: a potential clinical endpoint. *Journal of neurology*, 259, 2471-2477.
- [Rummey 2019] Rummey, C., (2019). Psychometric properties of the Friedreich ataxia rating scale. *Neurology Genetics*, 5(6).
- [Saute 2012] Saute, J. A. M., (2012). Ataxia rating scales—psychometric profiles, natural history and their application in clinical trials. *The Cerebellum*, 11, 488-504.
- [Schirinzi 2020] Schirinzi, T., (2020). Speech and language disorders in Friedreich ataxia: highlights on phenomenology, assessment, and therapy. *The Cerebellum*, 19, 126-130.
- [Schmitz-Hubsch 2008] Schmitz-Hubsch, T. (2008). SCA Functional Index A useful compound performance measure for spinocerebellar ataxia, *Neurology*, Vol 71, N°7, pp. 486-492
- [Schmitz-Hubsch 2010] Schmitz-Hubsch, T. (2010). Scale for the assessment and rating of ataxia (SARA). *Encyclopedia of Movement Disorders*, 95-99.
- [Schultz 2023] Schultz, B. G., (2023). Disease Delineation for Multiple Sclerosis, Friedreich Ataxia, and Healthy Controls Using Supervised Machine Learning on Speech Acoustics. *IEEE Transactions on Neural Systems and Rehabilitation Engineering*.
- [Sibase 2019] Sibade, M. (2019). Étude longitudinale de la dysphonie dans l'Ataxie de Friedreich. Mémoire d'orthophonie, Sorbonne Université

- [Sicard 2013] Sicard, E., (2013) Développement et validation d'outils de mesures de la qualité de la voix dans le logiciel VOCALAB, Glossa 113, pp. 63-80, XIIIèmes Rencontres internationales d'orthophonie, 5-6 Dec. 2013, Paris. <https://hal.science/hal-00977731>
- [Sicard 2020] Sicard, E., & Menin-Sicard, A. (2020). La diadococinésie et son application en orthophonie clinique. <https://hal.science/hal-02512856/>
- [Sicard 2021] Sicard, E., Menin-Sicard, A., (2021). Analyse acoustique de la prosodie dans le cadre de la clinique orthophonique. 2021. <https://hal.science/hal-03177645>
- [Sicard 2022] Sicard, E., Rousteau, G. (2022) Oppositions de voyelles orales et nasales : identification des formants selon le genre. <https://hal.science/hal-03826558>
- [Singh 2010] Singh, A., (2010). Clinical measures of dysarthria in Friedreich ataxia. Movement disorders, 25(1), 108-111.
- [Subramony 2005] Subramony, S. H., (2005). Measuring Friedreich ataxia: interrater reliability of a neurologic rating scale. Neurology, 64(7), 1261-1262.
- [Synofzik 2014] Synofzik, M., & Ilg, W. (2014). Motor training in degenerative spinocerebellar disease: ataxia-specific improvements by intensive physiotherapy and exergames. BioMed research international, 2014.
- [Tai 2018] Tai, G., (2018). Progress in the treatment of Friedreich ataxia. Neurologia i neurochirurgia polska, 52(2), 129-139.
- [Titze 2015] Titze, I. R., (2015). Toward a consensus on symbolic notation of harmonics, resonances, and formants in vocalization. The Journal of the Acoustical Society of America, 137(5), 3005-3007.
- [Touretz-Hermer 2018] Touretz-Hermer, G., (2018). Vivre avec la maladie de Friedreich: le vécu dysarthrique. Glossa, 33-50.
- [Trouillas 1997] Trouillas, P., (1997). International Cooperative Ataxia Rating Scale for pharmacological assessment of the cerebellar syndrome. Journal of the neurological sciences, 145(2), 205-211.
- [Tykalova 2016] Tykalova, T., (2016). Speech changes after coordinative training in patients with cerebellar ataxia: a pilot study. Neurological Sciences, 37, 293-296.
- [Verdolini 2014] Verdolini, K., (Eds.). (2014). Classification manual for voice disorders-I. Psychology Press.
- [Vocalab 2023] VOCALAB 3.5, Logiciel d'évaluation et de prise en soin de la voix pour orthophonistes [www.diadolab.org](http://www.diadolab.org)
- [Vogel 2014] Vogel, A. P., (2014). Treatment for speech disorder in Friedreich ataxia and other hereditary ataxia syndromes. Cochrane Database of Systematic Reviews, (10).
- [Vogel 2017] Vogel, A. P., (2017). Voice in Friedreich ataxia. Journal of Voice, 31(2), 243-e9.
- [Vogel 2019] Vogel, A. P., (2019). Speech treatment improves dysarthria in multisystemic ataxia: a rater-blinded, controlled pilot-study in ARSACS. Journal of Neurology, 266, 1260-1266.
- [Vogel 2022] Vogel, A. P., (2022). Home-based biofeedback speech treatment improves dysarthria in repeat-expansion SCAs. Annals of Clinical and Translational Neurology, 9(8), 1310-1315.

[Vogel 2023] Vogel, A. P., (2023). Clinically meaningful metrics of speech in neurodegenerative disease: Quantification of speech intelligibility and naturalness in ataxia. medRxiv, 2023-03.

[Vogel 2023b] Vogel, A., (2023). Quantitative speech assessment in ataxia-Consensus recommendations by the Ataxia Global Initiative Working Group on Digital-motor Biomarkers. The Cerebellum, 1-7

[VoiceTrainer 2019] Voice Trainer. Radboudumc. <https://www.radboudumc.nl>

[Xiong 2020] Xiong, E., (2020). Health related quality of life in Friedreich Ataxia in a large heterogeneous cohort. Journal of the neurological sciences, 410, 116642.

## Glossaire

ADL Activity of Daily Life

AEV Auto-évaluation de la voix

AEP Auto-évaluation de la parole

ART Articulation

APQ Amplitude perturbation quotient

BECD Batterie d'Evaluation Clinique de la Dysarthrie

BoDyS Bogenhausen Dysarthria Scales

BoDyS Speech dimensions

CPIB Communication Participation Item Bank

DBS Deep Brain Stimulation DDK Oral diadochokinesis

DUM Fondamental Usuel Moyen

fo Fréquence fondamentale de la parole

FA Friedreich ataxia

FAIS Friedreich's Ataxia impact scale

FARA Friedreich's Ataxia Research Alliance

FARS Friedreich's Ataxia Rating Scale

FFT Fast Fourier Transform

FLU Speech fluency

FIS Fatigue Impact Scale

LSVT Lee Silverman Voice Treatment mFARS Modified Friedreich's Ataxia Rating Scale

MOD Prosodic modulation

MAST Melbourne Ataxia Speech Treatment

MFCC Mel-frequency cepstral coefficients

MVP Munich intelligibility profile

NRS Nasal resonance

PLVT Pitch Limiting Voice Treatment

PVC Pitch variation coefficient

PPQ pitch perturbation quotient

SARA Scale for the Assessment and Rating of Ataxia

SD Speech Disorders

SHI Speech Handicap Index

SNR Signal-Noise Ratio

SVP Sustained vowel production

tDBS Trans-cranial Deep Brain Stimulation

TCS Transcranial sonography

TPM Temps Phonatoire Maximum

TPI Test Phonétique d'Intelligibilité

UTT Temporal Duration of Utterance

VHI Voice Handicap Index

VQL Voice quality

VST Voice stability

VPL Vocal pitch/loudness

## Echelle SARA

<i>Item SARA</i>	<i>Score</i>	<i>Détail du score</i>
<b>1) Démarche</b>	0 à 8	
<b>2) Posture</b>	0 à 6	
<b>3) Position assise</b>	0 à 4	
<b>4) Troubles du langage/ Difficultés d'élocution</b>	0 à 6	0 Normale 1 Suspicion de troubles du langage 2 Discours perturbé mais facile à comprendre 3 Les mots occasionnels sont difficiles à comprendre 4 Beaucoup de mots sont difficiles à comprendre 5 Seuls des mots simples sont compréhensible 6 Discours incompréhensible/anarthrie
<b>5) Tronc</b>	0 à 4	
<b>6) Toucher doigt/nez répété</b>	0 à 4	
<b>7) Mouvements de main alternés rapides</b>	0 à 4	
<b>8) Glissade talon-tibia</b>	0 à 4	

Figure R-1 : Echelle SARA de 0 (Normal) à 40 (Handical maximum) sur 8 items. L'item 4 concerne les troubles de la parole [Schmitz-Hubsch 2010]

## Echelle ICARS

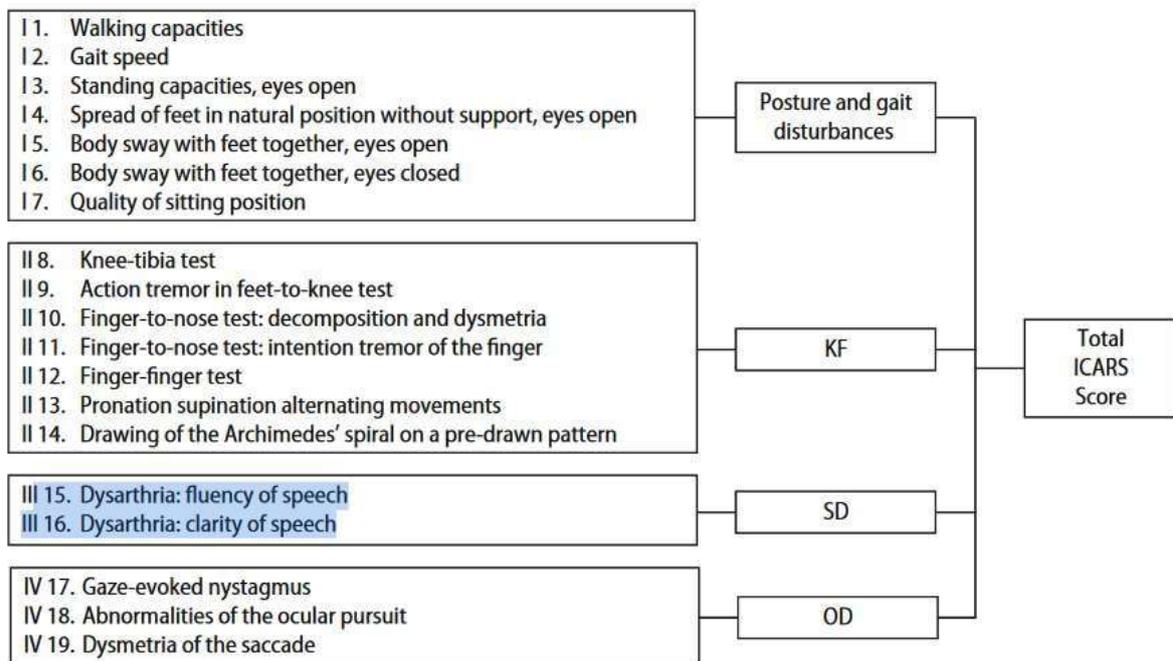


Figure R-2 : Echelle ICARS - La parole est évaluée dans la partie Speech Disorders SD – III.15 Fluence et III.16 Intelligibilité [Trouillas 1997]

## Echelle FARS

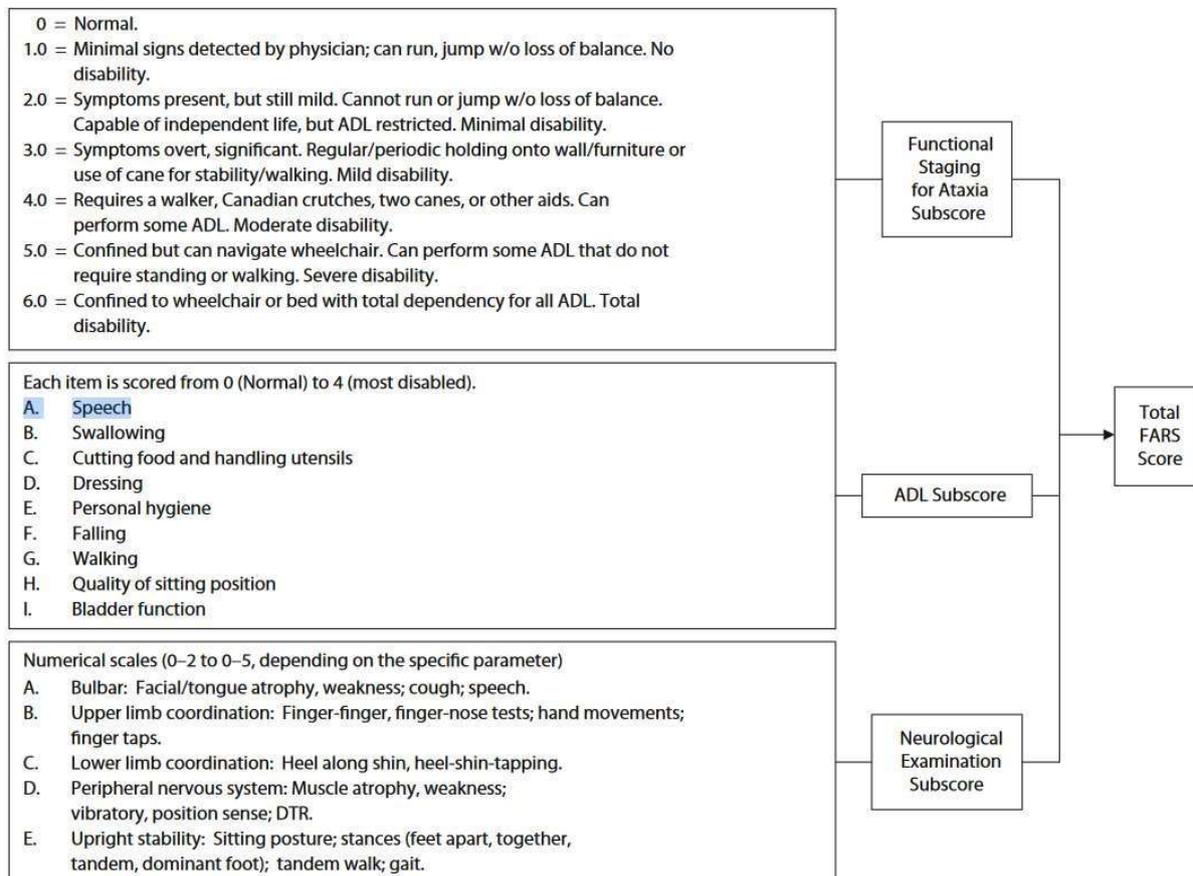


Figure R-3 : Echelle FARS – La parole est évaluée dans l’item Activity of Daily Life (ADL) partie A [Subramony 2005] et [Rummey 2019]