

U 614-IFRMP, Faculté de Médecine et de Pharmacie, Rouen, 1 Rue Germont, 76031 Rouen, France

Introduction : Les ataxies spinocérébelleuses (SCA) sont des maladies hétérogènes par leur phénotype clinique et leur déterminisme génétique. L'ataxie cérébelleuse est associée dans la majorité des cas à d'autres signes neurologiques (syndrome pyramidal, démence, signes ophtalmologiques). Vingt huit gènes ou loci sont actuellement impliqués dans les SCA autosomiques dominantes (AD) et trente deux dans les SCA autosomique récessifs (AR). Nous rapportons 4 cas associant ataxie cérébelleuse et démence.

Matériel et méthode : Etude neuropathologique et génétique (gènes SCA 1, 2, 3, 6, 7, DRPLA, TTBK2, PSEN1, FMR1, IT15 et MAPT).

Résultats : Deux familles avec un mode de transmission AD (F1, F2) et une (F3) avec une possible transmission AR. Dans F1, l'ataxie du propositus débutait à 48 ans, la démence à 62 ans. Le père était ataxique et dément, le petit-fils était ataxique. Dans F2, l'ataxie et la démence débutaient à 50 ans. La mère était atteinte de cécité et décédée à 50 ans, le frère avait un retard mental et une cécité. Dans F3, ataxie, syndrome extrapyramidal et démence débutèrent chez 2 sœurs à 47 et 53 ans. L'étude anatomopathologique retrouvait dans les 4 cas, une atrophie diffuse cérébrale, prédominant dans les régions infratentorielles. Il existait une perte neuronale corticale et dans les noyaux gris centraux, une gliose de la substance blanche, et de nombreuses inclusions intra-neuronales associées à des astrocytes tau positifs, dont la répartition topographique était celle des paralysies supra-nucléaires progressives. Chez un patient, des lésions de type Alzheimer étaient associées. **L'étude génétique est actuellement négative.**

Conclusion : Quatre cas familiaux de tauopathie avec ataxie et démence dont la cause génétique est indéterminée.

P4-3 Maladie d'Alzheimer et états de conscience en mémoire : Implication de la conscience de soi et de la fonction de mise à jour en mémoire de travail

S. Kalenzaga, D. Clarys et A. Bugajska

Université de Tours, François Rabelais- rue des Tanneurs, 37000 TOURS, France

Cette étude avait pour objectif principal d'étudier le rôle joué par les déficits de conscience de soi et de mise à jour en mémoire de travail présentés par les personnes atteintes de la maladie d'Alzheimer dans l'explication de leur déficit de conscience autoévaluative. A cet égard, un groupe de 37 patients, se situant à un stade débutant à modéré de la maladie, a été comparé à un groupe de 30 sujets contrôles sur une tâche de

reconnaissance mettant en œuvre le paradigme Remember/Know/Guess (Tulving, 1985 ; Gardiner et Richardson-Klavehn, 2000), et faisant suite à un encodage en référence à soi versus à autrui. Les reconnaissances "Remember" et "Know" produites par les deux groupes ont été analysées au regard de leurs performances de mise à jour au test du n-back, et au regard de leurs scores de conscience de soi, ces derniers évaluant le niveau de conscience qu'ils ont de leur personnalité et de leur degré de dépendance dans la vie quotidienne. Les résultats montrent un effet dissociatif de la maladie sur les deux états de conscience associés à la récupération en mémoire, confirmant un déficit spécifique de conscience autoévaluative chez les patients. Ces données mettent également en évidence une altération de la conscience de soi liée à la démence, ainsi qu'un déficit de mise à jour chez les patients. Enfin, cette étude montre que la fonction de mise à jour explique une part plus importante de l'effet de la maladie sur le déficit de conscience autoévaluative que la conscience de soi. Ainsi, dans la démence de type Alzheimer, des déficits d'attention et de manipulation de l'information semblent être à l'origine des troubles de conscience de soi, ceux-ci induisant à leur tour cette altération de la conscience autoévaluative, qui perturbe au quotidien la vie des patients.

P4-4 Anormalités des saccades horizontales et verticales dans la démence à corps de Lewy

Z. Kapoula^a, Q. Yang^a, M. Vernet^a, B. Dieudonné^b, S. Greffard^b et M. Verny^b

^aLaboratoire IRIS - FRE2154 - CNRS, Service Ophtalmologie, Hôpital Européen Georges Pompidou, 20 rue Leblanc, 75015 Paris, France ;

^bService de gériatrie, Hôpital Pitié Salpêtrière, Université Paris 6, Pavillon Marguerite Bottard, 47-83, boulevard de l'Hôpital, 75013 Paris, France

Introduction : Mosimann et al. (2005) ont montré que les saccades horizontales étaient anormales dans la démence à corps de Lewy (DCL), mais pas dans la maladie d'Alzheimer (MA). L'objectif de cette étude est d'aller plus loin dans ce domaine, et en examinant les saccades horizontales et verticales.

Matériel et Méthodes : Nous avons examiné les saccades horizontales et verticales de 10 personnes âgées en bonne santé et de 15 patients avec DCL. Deux conditions ont été utilisées : gap (le point de fixation s'éteint avant l'apparition de la cible périphérique) et overlap (le point de fixation reste allumé après l'apparition de la cible périphérique). Le paradigme gap est connu pour favoriser l'initiation rapide des saccades. Les mouvements oculaires ont été enregistrés avec l'oculomètre Eyelink II.

Résultats : (i) Comme pour les contrôles et les patients DCL, les latences moyennes étaient plus courtes dans la tâche