Volume 26
Numéro 1

ACAF
Association canadienne des ataxies familiales
Fondée par Claude St-Jean

l'Eldorado

Janvier 2011

Les ataxies inexpliquées

Jean Louis Nadeau
page 4

Suzanne Turcotte
page 6

Anne-Marie Vanasse
page 9

RECHERCHE | RESEARCH

Développement d'une méthode de jumelage de données généalogiques et moléculaires... page 7

ARSAL et déficit moteur cérébral | ARSAL and Cerebral Motor Deficiency page 8

EXPERIENCE : Sophie Audet
Un esprit sain dans un corps sain | Healthy Mind, Healthy Body
page 14

Sophie Audet en fauteuil de ski

Table des matières

3	Mot du président. L'implication, le moteur d'une association From the President's desk. Participation, the motor of an association *Jean-François Rousseau*	
4	Témoignage. Ma HAC *Jean Louis Nadeau*	
5	Assemblée générale annuelle 2010 *Mireille Noël*	
6	Témoignage. Une ataxie inexpliquée *Suzanne Turcotte*	
7	Recherche. Rapport d'étape du projet de recherche « Développement d'une méthode de jumelage de données généalogiques et moléculaires…» *Emmanuelle Poirier-St-Georges*	
8	Recherche. Rapport d'étape du projet de recherche «ARSAL et déficit moteur cérébral» Research. Progress Report Research Project "ARSAL and Cerebral Motor Deficiency" *Geneviève Bernard*	
9	Témoignage. Les montagnes russes au quotidien *Anne-Marie Vanasse*	
12	États d'âme. Mon antidote *Michèle Pitre*	
13	Recherche. Rapport d'étape du projet de recherche « Développement d'une thérapie potentielle de l'ataxie de Friedreich… » *Jacques P. Tremblay*	
14	Expérience. Un esprit sain dans un corps sain Experience. Healthy Mind, Healthy Body *Sophie Audet*	
15	REEI Programme de dons par déduction à la source	

Jean-François Rousseau

L'implication, le moteur d'une association

D'abord, au nom du conseil d'administration, j'aimerais souhaiter une merveilleuse année à tous les membres et bénévoles de l'ACAF. L'année 2011 devrait être exceptionnelle pour l'ACAF, comme l'a été 2010. Comme vous le savez, 2010 s'est avérée une année charnière pour nous en raison du projet de recherche du Professeur Tremblay que nous finançons.

La poursuite de ce projet novateur se fera cette année. Un projet d'une telle envergure nécessite un investissement majeur en argent et en temps de la part de tous ceux qui participent à la cueillette des fonds, que ce soit par la vente d'articles promotionnels, par la participation et l'organisation d'activités de financement, etc. Chaque petit geste nous permet de financer des équipes de chercheurs qui, espérons-le, pourront découvrir des traitements aux différentes formes d'ataxie. Chaque petit geste devient alors l'occasion de faire grandir l'Association.

Au cours de l'année, plusieurs activités seront créées, et chacun pourra s'impliquer. Je porte à votre attention un encan en ligne que l'ACAF organise pour février prochain. Vous êtes invités à mettre des articles aux enchères. Nous planifions également un souper rencontre, où présentation oratoire, animation et un bon repas seront réunis.

Je vous parle ici d'implication en temps pour la cueillette de fonds nécessaires au financement d'un projet de recherche de l'envergure du projet du Pr Tremblay, mais je ne peux passer sous silence l'engagement des gens qui nous entourent. Être atteint d'une des différentes formes d'ataxie n'est pas toujours facile pour la personne atteinte, mais ce n'est également pas évident pour ceux qui les entourent -– conjoints, parents, amis. Leur implication à la cause est aussi essentielle, sinon plus, puisque ce sont eux qui aident les gens ataxiques à surmonter les obstacles que la maladie met sur leur chemin. J'en profite pour leur dire un immense merci! Je voudrais également souligner l'apport de chacun des membres du conseil d'administration; sans eux et leur travail au sein de l'ACAF, il n'y aurait pas d'avancement de la recherche.

Je suis certain que les années à venir seront porteuses d'espoir pour les gens atteints d'ataxie, mais cet espoir sera étroitement lié à l'implication de chacun.

Jean-François Rousseau

Participation, the motor of an association

Firstly, on the behalf of the board of directors, I would like to wish CAFA members and volunteers a wonderful year. Just as 2010 was an exceptional year for CAFA the upcoming year should prove to be as well. As you all know, 2010 was a pivotal year because of Professor Tremblay's research project which we funded. This year we will see the continuation of this unprecedented project.

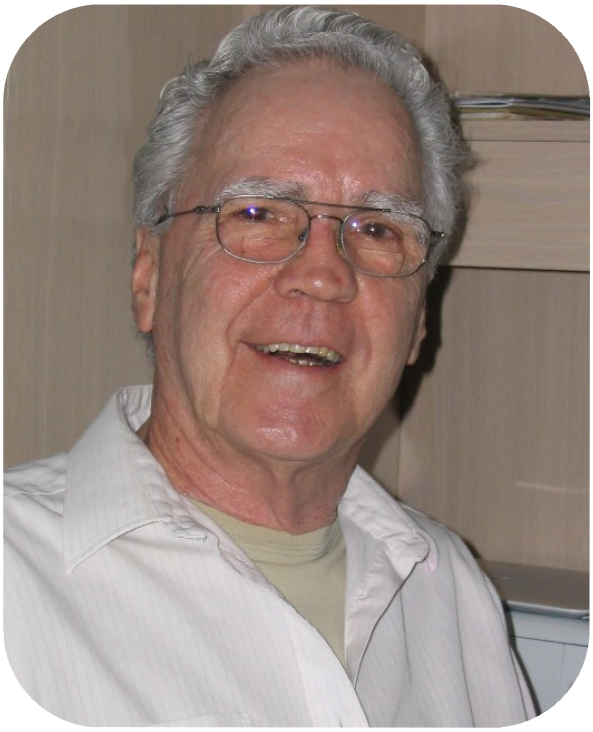
A project of this scale requires a large investment in money and in time of those participating in collecting donations. Each of these small gesture, whether it is through selling promotional products, organizing or participating in fundraising events, etc. gives the Association a chance to grow. Every effort made, no matter how small, allows us to fund teams of researchers who, we hope, will discover treatments for different forms of ataxia.

Throughout the year several events will be organized and anyone can participate. I would like to bring to your attention the online auction that CAFA is organizing for February; we invite you to submit items that could be put up for auction. We are also planning a dinner meeting where a good meal, entertainment, and a presentation will make for a great evening.

I address participation with you in time for the required donations collection for the funding of a large scale research project by Prof. Tremblay, but I cannot go on without mentioning the commitment of the people in our lives. To have one of the different forms of ataxia is not easy, and it is not any easier for their spouses, parents, and friends. The participation of these individuals is maybe more necessary than the rest, since they help people with ataxia overcome the obstacles this disease puts in their path. I would like to tell them thank you very much! I would also like to commend the board members for the effort they put toward CAFA, without them there would be no research progress.

I am positive the years to come will be full of hope for people with ataxia, but this hope depends on everybody's participation.

Translated from the French by Joey Grades



Jean Louis Nadeau

Ma HAC

Histoire de l'HAC familiale

Né le 22 décembre 1935 à Beaumont, Bellechasse, je suis le fils d'une famille de dix enfants – 4 filles, 6 garçons – issus d'Henri Nadeau, cultivateur, et Bernadette Turgeon. Notre ancêtre, Joseph Ozanie Nadeau, et sa femme, Marguerite Abraham, quittèrent la France et débarquèrent à l'île d'Orléans, aujourd'hui Sainte-Famille, le 3 février 1662.

Si on remonte le cours des siècles et de l'histoire, Ozanie avait, de toute évidence, dans ses « bagages » la fameuse HAC (hérédo-ataxie cérébelleuse). De là ce que l'on connaît par la suite.

Dans ma famille, si on regarde la ligne verticale de la parenté, au moins mon père et l'un de mes frères ont succombé à ces gènes qui fonctionnaient mal. Grand-père et arrière-grand-père aussi, sûrement. En ligne collatérale, il est certain que d'autres ont été « piégés » au hasard; il faudrait consulter la généalogie et recueillir l'information à ce sujet.

HAC « professionnelle » et missionnaire

Ordonné prêtre en 1962 pour la Société des Missions Étrangères, j'ai fait mon boulot comme missionnaire au Honduras depuis octobre 1963 jusqu'à octobre 2008. Connaissant mes antécédents familiaux (mon père Henri décéda en 1973 et mon frère Raymond en 1982), et toujours curieux sur la HAC, j'ai recueilli beaucoup d'informations sur l'Internet, sans trop penser que je recevrais un jour un héritage spécial. Révisant les dernières années de mon séjour au Honduras, j'ai pu retracer ce qui allait être ensuite ma HAC personnelle.

En 2004, âgé de 69 ans, légers manques d'équilibre. À peine perceptibles. Âge ou fatigue? En 2005, manques plus fréquents et notés par les autres. En 2006, manques plus marqués, me causant un certain malaise « social ». En 2007, ce manque d'équilibre commençait à me causer des problèmes plus marqués. Par exemple, quand je marchais sur une surface unie mais en pente, je n'avais plus de freins – ni en avant, ni en arrière, ni de côté!

C'est alors que sur le conseil d'un ami je suis allé consulter un excellent neurologue à Tegucigalpa, capitale du Honduras. C'était le 27 novembre 2007. Fait surprenant, lorsque je suis entré dans son bureau pour la première fois, j'ai deviné que seulement à voir mon comportement il connaissait déjà mon malaise. Par prudence professionnelle il m'a envoyé passer un genre de scanner, seulement au niveau de la tête. Le lendemain je suis allé réclamer le résultat : contre paiement on m'a remis une enveloppe et deux immenses radiographies où apparaissait un lot de petits crânes – je viens des recompter, exactement 25. De retour chez mon neuro et après un court dialogue, le verdict tombait comme la guillotine : ma HAC était mise à nue. Le neuro m'a indiqué sur l'une des radios : « Voici votre mal ».

Les médicaments prescrits par ce neurologue m'ont vraiment aidé à retrouver mon équilibre. Ils m'ont permis de reprendre mes activités – curé d'une paroisse de 80 000 personnes!

Mais ce n'était que partie remise pour la HAC. Les gens de ma paroisse commençaient à chuchoter : on dirait que le Padre a pris un petit coup. Très mauvais pour l'orgueil, mais excellent pour l'humilité. Ils avaient bien raison; après tout, la HAC se définit en langage populaire « pseudoébriété ». En octobre 2008 ma vie a basculé.

Arrivé à Montréal en « catastrophe » je commençai une nouvelle aventure. Je me sentais comme une branche sèche qui tombe de l'arbre.

Mi-décembre 2008. N'ayant pas connu l'hiver québécois depuis 45 ans : choc de température, choc de culture, oui. Mais surtout, choc de santé. Vous connaissez les deux façons d'entrer dans le système de santé ici : ou on vous met sur une liste d'attente pendant plusieurs mois afin de voir un spécialiste, ou on vous ramasse sur une autoroute après un accident grave. Ayant choisi la première alternative, parce que la deuxième semblait moins probable, je me suis retrouvé pris entre les chocs.

À un certain moment, j'ai pris panique, j'ai eu peur, j'ai eu la frousse. Perte presque totale de concentration, faiblesse anormale, perte occasionnelle de mémoire. Je donnais même certains signes de démence, même si je me rappelle fort bien ces jours troublés. En un mot, un *breakdown* parfait.

Interné dans une infirmerie à Pont-Viau, Laval, j'ai vraiment touché le « fond du baril ». Un jour on me transporta à l'urgence de l'Hôpital Sacré-Cœur de Cartierville. Grâce aux médecins, qui ont réussi à

identifier ma HAC et par conséquent me prescrire les bons remèdes, je réussis à sortir du baril.

Actuellement logé à la Résidence Cardinal Vachon de Québec (RCV) et suite à une convalescence de 10 mois, qui dure encore, je me sens comme ressuscité. Si je compare ma condition antérieure (fin 2008) avec l'actuelle cela tient de l'exploit.

Ma HAC personnelle et de Québec

Ma devise : un jour à la fois!

Mon désir : non pas tant guérir, mais être un « bon » malade!

Mon défi : continuer ma vie missionnaire, mais style Ste-Thérèse de l'enfant Jésus.

Mais attention. J'ai deux fidèles compagnes que je garde toujours à la vue : une marchette qui me permet de me déplacer sûrement et marcher lentement ou rapidement, si je le veux; une canne pour les sorties plus distinguées en ville! Au sujet de cette dernière, un confrère prêtre de la RCV m'invite souvent à l'accompagner, en auto bien sûr, pour aller aux magasins de grande surface. Je me plais beaucoup à pousser ces immenses paniers à roulettes, même si à la sortie il est vide de tout sauf de ma canne que j'y avais déposée en entrant. De plus, je jouis d'un programme d'activités et d'un mode de vie bien réglés : bonne nourriture; 8 à 9 heures de sommeil, la nuit de préférence; monter et descendre une cinquantaine de marches par jour.

Je termine avec ce message spécialement dirigé à toutes les personnes atteintes de la HAC. Ne perdez jamais courage. Tenez bon. Je devine la souffrance, la douleur, le désarroi, l'inquiétude et les limites physiques de certains et certaines d'entre vous aux prises avec ce malaise. Surtout les personnes jeunes qui en sont atteintes. Je partage avec vous cette situation. Je demande à Dieu de vous donner la force de continuer à vivre dans l'espérance et la joie. Ma bénédiction vous accompagne! ☀

Mireille Noël

Assemblée générale annuelle 2010

C'est le 14 novembre dernier que se tenait la 38e assemblée générale annuelle de l'ACAF. Une salle multifonctionnelle de l'Université du Québec à Montréal (UQAM) a accueilli une trentaine de participants, et pour la première fois, plusieurs membres ont eu l'occasion de suivre l'assemblée en direct via Internet.

Jean Phénix, secrétaire du conseil d'administration, a ouvert la réunion en rendant hommage et témoignant de sa reconnaissance à nos membres et bénévoles qui ont fait de l'année passée un réel succès, que ce soit par leurs activités de collecte de fonds et de sensibilisation à la maladie que par leur aide au travail de bureau.

Ensuite, le Professeur Jacques P. Tremblay a présenté le projet de recherche mené sous sa direction au département de Médecine moléculaire de l'Université Laval de Québec, « Développement d'une thérapie potentielle de l'ataxie de Friedreich basée sur la transduction de la protéine frataxine dans la mitochondrie ». Après avoir expliqué l'origine et la cause de l'ataxie de Friedreich, ainsi que les objectifs du projet, Pr Tremblay a gentiment répondu aux nombreuses questions que sa présentation a suscitées. Au cours de cet échange, il a confié aux participants que notre Association reste la principale, pour ne pas dire la seule source de financement des recherches sur l'ataxie de Friedreich au Canada.

L'exposé du Pr Tremblay a cédé sa place à la présentation des activités et des faits saillants de l'année 2010, dont l'entente de collaboration avec Santhera Pharmaceuticals, création de la section de l'Ouest, de nombreuses collectes de fonds. Le rapport complet se trouve sur le site web de l'ACAF (Médias&Événements > Diaporamas).

Deux nouveaux membres, Jean-François Rousseau et Vasilios Pylarinos, se sont joints au conseil d'administration pour un mandat de deux ans. Le 24 novembre, Jean-François Rousseau a été élu président lors de la première réunion du conseil, édition 2010-2011.

Suzanne Turcotte

Une ataxie inexpliquée

Je m'appelle Suzanne Turcotte. Je suis handicapée (cela m'a pris du temps avant de pouvoir en rire et l'écrire). Je suis atteinte d'une ataxie inexpliquée accompagnée de dysphasie. Je crois que je peux aussi dire que ma maladie est hypocrite et insidieuse. Elle a débuté alors que j'étais plus jeune et je me disais : « Oh! Que je suis maladroite. Je marche toute croche sans avoir bu quoi que ce soit. » Puis un jour en 2000, mes compagnons de travail me disent: « Tu marches écartée ». Ma réponse fut « Ha oui! Je ne pense pas, peux être que je suis fatiguée? »

Et ça continue, j'ai des maux de tête, je prends des Advil, Tylenol, Motrin. Je me dis, ça va passer! Nous sommes en vacances et pour pouvoir marcher longtemps, avant de partir, je dois prendre des Tylenol et j'en apporte au cas où. Comme ça, j'aurai moins mal aux jambes et aux hanches. Mais le lendemain, repos total, je suis fatiguée… non, je devrais dire épuisée, c'est le bon mot. À l'été 2005, je suis dans la cuisine et j'ai un éclair qui passe sur le côté gauche de ma tête et cela m'a projetée sur le mur. Je ne pouvais pas me tenir droite ni aller vers la gauche. Cela a duré un bon gros deux à trois minutes environ. Une semaine s'écoule et le même phénomène se reproduit, mais cette fois-ci sur la rue, et personne ne passe à ce moment-là. Je suis incapable de me tenir droite ni d'aller vers la gauche, j'attends que ça passe et je reviens chez moi. Mais je ne consulte pas un médecin, je me dis que ça va passer! Par la suite, ma tête commence à branler et je vois double et des flashs dans l'œil droit. Bah! Ça va encore passer! Je m'aperçois que mon langage n'est plus le même, mon écriture a aussi changé. Encore une autre fois, je me dis que ça va passer! Je reste ainsi jusqu'en 2009.

En avril, je vais voir mon médecin de famille et je lui dis que je n'en peux plus: le dessus de ma tête fait mal, j'ai de la difficulté à demeurer debout longtemps, je n'ai pas d'équilibre, je tremble des deux bras et marcher devient pénible.

Le médecin m'envoie consulter un neurologue. J'ai attendu jusqu'en octobre pour le voir. Il m'examine et m'envoie passer une résonnance magnétique, ensuite une radiographie pulmonaire et des prises de sang. Les premiers résultats arrivent: tout est correct. C'est vrai que le neurologue cherchait une tumeur. Je lui demande s'il peut me donner des médicaments pour mes tremblements et mes douleurs? « Non, j'ai d'autres tests à vous faire passer. » Il me prescrit de la vitamine B12. D'accord, j'ai confiance en vous docteur. Alors commencent les tests, scan pulmonaire, ponction lombaire, prises de sang, etc.

En décembre 2009, les tests sont finis pour l'instant. Maintenant, j'attends les résultats des examens. Je tremble de plus en plus, je me fatigue plus vite, je dois faire la vaisselle en deux étapes et passer la balayeuse est une véritable corvée, je dois constamment me reposer. Mes enfants m'aident du mieux qu'ils peuvent. Une chance que je les ai parce que je ne sais pas ce que je ferais sans eux et sans le soutien de mon mari. Moi, j'ai de la difficulté à accepter ma maladie, hypocrite et insidieuse, qu'est l'ataxie.

Le 26 février 2010, j'ai un coup de poignard au côté gauche (pancréas) qui monte au foie et va se loger sur la première côte à droite. J'ai juste le temps, pliée en deux, de me rendre à mon lit. Mon mari me demande ce que j'ai. Je lui dis que ça va passer! Je pleure de douleur, je n'en peux plus. Mon fils appelle l'ambulance et je me retrouve à l'urgence. La docteure prescrit de la morphine et les examens commencent...

Par la suite, j'ai été transférée à l'hôpital Charles-Lemoyne. En passant, je remercie tous ceux qui se sont occupés de moi. Je suis hospitalisée et en réhabilitation pendant 64 jours. Ce fut long et pénible, tous les examens que j'ai dû passer. Lors du dernier examen, le TEP scan, j'espérais bien au fond de moi qu'ils trouveraient la cause de mon ataxie. Résultat, aucune tumeur. Le neurologue m'a dit que mon ataxie était là pour de bon. Sur le coup, je n'ai pas pleuré; ç'a été plus tard, quand je me suis regardée dans le miroir : j'étais tellement amaigrie que je ne me reconnaissais plus.

Je fais des crises de tremblement; j'ai la danse de St-Guy; les sons que j'entends sont tellement forts que je dois me boucher les deux oreilles avec mes mains; l'arcade de mon œil droit est descendue. J'ai du mal à m'accepter comme je suis, mais il faut ce qu'il faut... Prendre environ 22 à 24 pilules par jour ce n'est pas évident pour personne.

Je dois vous raconter ce qui s'est passé le 5 novembre 2010. Je ne me sentais pas bien du tout: j'avais le côté droit de la figure remonté ainsi que ma bouche. Je bavais et j'avais énormément de difficulté à

Emmanuelle Poirier St-Georges

Rapport d'étape

Projet de recherche « Développement d'une méthode de jumelage de données généalogiques et moléculaires à des fins de clonage positionnel de mutations géniques plus fréquentes dans la population canadienne-française »

Dans le cadre de mon projet de recherche initial, deux objectifs étaient visés :

1) établir si les haplotypes SNP observés dans six projets d'étude de nouvelles maladies à effet fondateur s'accordent à la structure des liens généalogiques entre les cas; et

2) développer une approche de jumelage généalogico-moléculaire qui aide à déterminer la région minimum où se trouve le gène muté responsable d'une pathologie.

Ici, je ferai un résumé de ce que j'ai été en mesure d'accomplir durant ma première année, en parallèle avec mes trois cours, compte tenu de mes limitations.

Les objectifs de mon projet ont quelque peu changé. Il se déroulera en trois étapes :

1) développer une approche de jumelage généalogico-moléculaire qui aide à déterminer la région minimum où se trouve le gène muté responsable d'une pathologie;

2) établir si les haplotypes SNP observés dans des cas d'ARSACS s'accordent à la structure des liens généalogiques entre les cas; et

3) découvrir la mutation d'une nouvelle ataxie spastique dont on possède quelques échantillons.

Pour l'instant, seul le premier objectif a été abordé et c'est celui-ci que j'exposerai plus en détail.

Dans une cohorte de 198 individus – patients du D^{r} Brais et leurs familles, qui proviennent d'un peu partout au Québec – j'ai étudié la structure génétique de leur génome en tenant compte de leur provenance d'origine et de leurs ataxies ou autres maladies dont ils sont atteints (leuko, LOCA, ARSAL, etc.). On a séquencé l'ADN de ces individus à l'aide des BeadChips d'Illumina au Genome Center de McGill. Pour trois de ces individus, on a été incapable de déterminer la région d'origine. (Pour tous les autres, les origines ont été identifiées telles que définies par le projet BALSAC.) Treize autres ont vu leur séquençage échouer (trop de NoCall). Ainsi, au total on a utilisé les résultats de 182 individus. Pour chaque individu, j'ai comptabilisé le nombre de régions d'homozygocité dans les fourchettes suivantes : 0,5–0,99; 1–1,99; 2–9,99; 10–19,99 et ≥20 Mb car elles sont des régions dites *identical by descent* et sont de bons témoins de la structure génétique d'une population. Ces données seront mises en commun avec la région d'origine du patient afin de faciliter un diagnostic clinique de la maladie.

Pour le deuxième objectif, nos nouveaux patients d'ARSACS seront génotypés et mis en commun avec ceux qu'Isabelle Thiffault a déjà étudiés. Nous nous tournerons vers le projet BALSAC pour les comparaisons généalogico-moléculaires. Puis, Myriam Srour et moi travaillerons sur la recherche de la mutation d'une ataxie spastique inconnue aperçue chez plusieurs des patients du D^{r} Brais.

parler. À ce moment-là, une infirmière du CLSC venait me donner ma B12. En me voyant, elle pense que je fais un ACV et me dit d'aller d'urgence à l'hôpital. Je me retrouve donc encore une fois à l'urgence. La docteure m'examine et me demande ce qui se passe. Mon mari lui dit que je fais de l'ataxie. L'ataxie de Friedreich? Non, une ataxie inexpliquée! Elle ne connaît pas cette maladie-là. Son patron me regarde aussi d'une drôle de façon. Oui, il pense que c'est psychologique, mon affaire. Nous avons beau leur dire, mais rien à faire. Après une série d'examens, la neurologue me demande si je prends un nouveau médicament. Oui, le Statex. « C'est le nouveau médicament qui vous a causé ces problèmes-là. »

Nous en avons déduit, mon mari et moi, qu'il n'y a pas beaucoup de médecins qui connaissent cette maladie. Quel dommage que nous en soyons rendus là en 2010 et que la médecine ne soit pas plus avancée dans ce domaine.

Je vous remercie de m'avoir lue et j'espère avoir aidé quelqu'un en partageant mon expérience, chose que je ne fais pas souvent. ☀

Geneviève Bernard MD, MSc, FRCPC; Isabelle Thiffault PhD; Marie-Emmanuelle Dilenge MD, FRCPC; Bernard Brais MD, PhD, M Phil

Rapport d'étape

Projet de recherche «ARSAL et déficit moteur cérébral»

Introduction

L'ARSAL, ou *Autosomal Recessive Spastic Ataxia with Leukoencephalopathy* est une maladie autosomique récessive à effet fondateur dans la région de Portneuf, décrite par l'équipe du Dr Brais en 2006. Il s'agit d'une maladie lentement évolutive, débutant à un âge variable et ayant des symptômes neurologiques progressifs incluant ataxie, spasticité et autres signes pyramidaux, avec ou sans dystonie. Le locus de cette maladie est situé sur le bras long du chromosome 2 [2q33-34]. Le gène responsable de la maladie, *MARS2*, a été découvert dans les derniers mois (publication en cours). Ce gène encode pour la protéine *mitochondrial methionyl-tRNA synthetase 2*, une protéine importante pour la fonction mitochondriale.

Le déficit moteur cérébral (DMC), anciennement appelé paralysie cérébrale (PC), est défini comme étant un trouble du mouvement ou trouble moteur, le plus souvent de la spasticité, ayant une origine centrale, et dont l'apparition des symptômes est survenue avant l'âge de 2 ans. Les causes de DMC sont multiples et incluent : la prématurité (cause la plus commune), l'asphyxie périnatale, les malformations cérébrales, etc. Différents types de DMC sont connus, dont le plus commun est le type spastique. Les autres types sont : dyskinétique, mixte, hypotonique et ataxique. Les types hypotonique et ataxique sont rares.

Problématique

En étudiant attentivement les caractéristiques cliniques des patients atteints d'ARSAL, nous avons noté que plusieurs d'entre eux avaient préalablement été diagnostiqués avec DMC tôt dans l'enfance, typiquement un DMC de type spastique avec composante d'ataxie. Cette observation a amené la question suivante : est-ce que le diagnostic d'ARSAL pourrait expliquer certains cas de DMC sans étiologie?

Méthodes

Nous avons élaboré un protocole d'étude pilote afin d'évaluer à moindre coût si notre hypothèse s'avérait juste, c'est-à-dire, si nous étions capable d'expliquer certains cas de paralysie cérébrale sans étiologie en les testant pour des mutations dans le gène MARS2.

Nous avons donc, à l'aide de nos précieux collaborateurs, recruté des enfants atteints de DMC sans étiologie. Les

Progress Report

Research Project "ARSAL and Cerebral Motor Deficiency"

Introduction

First described by Dr. Brais' team in 2006, ARSAL, or *Autosomal Recessive Spastic Ataxia and Leukoencephalopathy* is an autosomal recessive disorder with a regional founder effect originating in the Portneuf County of Quebec. ARSAL is a slowly progressive disease with a variable age of onset and progressive neurological symptoms including ataxia, spasticity and other pyramidal signs, with or without dystonia. The locus of this disorder is situated on the long arm of the chromosome 2 [2q33-34]. The gene responsible for this disorder, *MARS2*, was discovered in recent months (publication in progress). This gene encodes for the protein *mitochondrial methionyl-tRNA synthetase 2*, an important protein for mitochondrial function.

Cerebral motor deficit (CMD), formerly known as cerebral palsy (CP), is defined as a movement or motor impairment of central origin, most often spasticity, and with onset most often before the age of 2. There are multiple causes of CMD, including: premature birth (the most common cause), perinatal asphyxia, cerebral malformations, etc. Different types of CMD are observed, the most common being the spastic type. The other types are: dyskinetic (also known as athetoid), hypotonic and ataxic. The hypotonic and ataxic types are rare.

Research Question

While carefully studying the clinical characteristics of patients affected by ARSAL, we have observed that many of them had first been diagnosed with CMD in early childhood, typically with a spastic type CMD with an ataxia component. This observation brought about the following question: Could the diagnosis of ARSAL explain certain cases of CMD without etiology?

Research Methods

We created a pilot study protocol in order to evaluate our hypothesis at a low cost. To test our hypothesis it was necessary to determine if we could explain certain cases of cerebral palsy without etiology by testing patients for mutations in the *MARS2* gene.

Therefore, with the invaluable support of our associates, we recruited children suffering from CMD without etiology. The children chosen for the pilot project were recruited from the CMD Clinic #1 at the Rehabilitation Centre Marie Enfant

Anne-Marie Vanasse

Les montagnes russes au quotidien

L'ataxie est une maladie grave, dégénérative et handicapante pour les personnes qui en sont atteintes. Je m'appelle Anne-Marie, âgée de 29 ans, et je suis atteinte de cette mystérieuse maladie depuis maintenant huit ans. Quoi en dire? Depuis huit années, plusieurs spécialistes ont tenté d'identifier le type d'ataxie dont je souffre. À ce jour, je n'ai toujours pas de diagnostic complet. Je mentirais si je disais que je vis cette situation en étant tout à fait calme et sereine. Cependant, je ne serais pas honnête si je vous affirmais que ma maladie m'obsède totalement. L'être humain possède cette merveilleuse capacité d'adaptation, et je crois que je n'y fais pas exception. J'ai appris, au cours des dernières années, à vivre en côtoyant l'inconnu.

J'utilise ici l'image de la montagne russe pour parler de la façon avec laquelle je vis l'ataxie. Je me lève le matin, et il m'est alors possible de savoir dans quel wagon du train je serai assise aujourd'hui. Si c'est à l'avant, je passerai une belle journée amusante, alors que si c'est à l'arrière, je tirerai de la patte et vivrai les montagnes de la vie quotidienne avec appréhension et douleur. C'est alors que je rêve d'aller enfin me reposer! Il m'arrive aussi de commencer ma journée avec deux billets pour les tours de manège, alors que j'aurais souhaité en avoir cinq pour m'amuser avant la fin de la journée. Que faire? Si j'écoute mes désirs, je me retrouve bien souvent privée de tours de manège pendant plusieurs jours, voire plusieurs semaines, alors que si je n'utilise que les billets en ma possession, mon corps est respecté, ce qui me donne droit à des tours de manège gratuits à l'occasion. La vie n'est pas que plaisir, mais pas que souffrance non plus! Je peux simplement dire que j'ai mis beaucoup de temps à comprendre et à vivre avec cet aspect de ma vie.

Vivre avec l'ataxie, ce n'est pas facile. Cependant, qui a dit que la vie se devait de l'être? J'ai changé mon approche, avec l'arrivée de cette maladie dans ma vie. Oui, je tombe, je me blesse, j'ai peur, je dois demander de l'aide pour presque tout, mais je dois affirmer que j'apprécie davantage la vie telle que je la perçois aujourd'hui. Je découvre de nouvelles occupations, de nouveaux plaisirs qui me comblent. Je vis des moments de découragement, de colère, d'injustice. Qui, dans ma situation, n'en vivrait pas? Par contre, je crois fondamentalement qu'il m'arrivera de belles choses, et cet espoir me permet de passer à travers les haut-le-cœur et les serrements à la poitrine. Par ailleurs, qui échangerait sa place avec la mienne? Peu de gens, j'en conviens. Voilà pourquoi je m'habitue tranquillement à mes montagnes russes!

enfants recrutés pour le projet pilote, l'ont été à partir de la clinique DMC #1 du Centre de réadaptation Marie-Enfant (médecin responsable Dre Marie-Emmanuelle Dilenge).

Nos critères d'inclusion pour ce projet pilote étaient les suivants :

1. Histoire familiale positive de DMC
2. DMC de type cérébelleux
3. Diplégie spastique ou quadraparésie spastique atypique (avec signes cérébelleux, sans histoire de prématurité, ou avec examen neurologique atypique [exemple : dystonie])

Il s'agit de critères sélectionnés afin de maximiser les probabilités de trouver des patients atteints d'ARSAL. Nous

(supervising doctor Marie-Emmanuelle Dilenge).

Our selection criteria for this pilot project were as follows:

1. Confirmed family history of CMD
2. Cerebellar type CMD
3. Spastic diplegia or atypical spastic quadriparesis (with cerebellar signs, without a history of prematurity, or with an atypical neurological exam [example: dystonia])

The criteria served to maximize the probability of finding patients suffering from ARSAL. We carried out a detailed clinical evaluation of each of the recruited patients. We then tested these patients for mutations of the *MARS2* gene. By

avons donc effectué une évaluation clinique détaillée de chacun des patients recrutés. Nous avons ensuite testé ces patients pour des mutations du gène *MARS2*. En utilisant six essais produits par la compagnie ABI pour l'amplification et la quantification du gène d'intérêt et des gènes avoisinants (trois localisés dans le gène *MARS2*, un dans le gène *HSP60*, un dans le gène *PLCL1* et un dans un gène contrôle RNAaseP), nous avons testé l'hypothèse qu'un certain nombre de familles DMC soient atteintes de l'ARSAL. La mise en place et l'optimisation du protocole ont été effectuées en accord avec les directives du fabricant (ABI, Applied Biosystems, États-Unis) et en collaboration avec le service de génotypage du Centre d'innovation Génome Québec. Les cas positifs ont été confirmés par amplification standard avec protocole et amorces spécifiques pour le réarrangement de la séquence codante de *MARS2*.

Si notre hypothèse s'avère exacte, nous allons tester un plus grand nombre de patients atteints de DMC pour des mutations dans *MARS2*, et élargir nos critères de sélection. Pour faire cette deuxième partie du projet, nous aurons besoin de subventions importantes que nous espérons obtenir auprès d'organismes tels les Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC).

Résultats préliminaires

La révision de la banque de données de la clinique de DMC #1 de l'Hôpital Marie-Enfant a révélé que parmi les 366 patients de cette banque, il y avait 84 enfants diagnostiqués avec DMC sans cause évidente ou avec un degré de handicap qui semble disproportionné par rapport à la cause identifiée. De ces 84 patients, 28 remplissent les critères de sélection pour le projet de recherche (voir ci-haut). Dans ces 28 patients, nous retrouvons 8 familles avec 2 enfants atteints, et 10 patients avec un phénotype ataxique pur ou mixte avec une composante d'ataxie.

Nous avons donc contacté les parents de ces 28 patients (20 familles). 13 patients (10 familles) ont accepté de participer à l'étude, soit 50% des familles contactées. La table 1* présente la date de naissance, le sexe et le type de DMC des 13 patients qui ont accepté de participer à l'étude. Nous avons donc recruté 5 patients de sexe masculin et 8 patients de sexe féminin. Des 13 patients recrutés, 8 présentent de l'ataxie, soit pure, soit associée à de la spasticité et/ou dystonie (61,5%). La table 2* résume l'histoire périnatale des patients. Six des 13 patients ont présenté une grossesse et un accouchement complètement normaux (46%). Trois patients ont présenté une prématurité (23%). Ces patients ont été inclus dans l'étude parce que le degré de leur atteinte neurologique était hors de proportion pour le degré de prématurité et/ou parce qu'ils avaient un frère/sœur atteint(e) de DMC. Deux patients (15%) ont présenté un certain degré d'asphyxie périnatale, degré qui, encore une fois, a été jugé insuffisant pour expliquer l'importance des signes et symptômes neurologiques. Enfin, les deux patients restants (15%) ont eu des complications durant la grossesse ou l'accouchement, mais ne causant pas d'asphyxie ni de prématurité. Aucune autre cause n'a pu être

using six assays manufactured by the ABI company to amplify and quantify the targeted gene and its neighbors (three located in the *MARS2 gene*, one in the *HSP60 gene,* one in the *PLCL1* gene), we tested the hypothesis that a certain number of CMD families were affected by ARSAL. The setup and the optimization of the protocol took place in accordance with the manufacturer's instructions (ABI, Applied Biosystems, USA) and in collaboration with the genotyping service from the Génome Québec Innovation Centre. The positive cases were confirmed by standard amplification protocol and gene-specific primers for the rearranging of the *MARS2* coding sequence.

If our hypothesis proves correct, we will test a greater number of patients affected by CMD for mutations in the *MARS2* gene, and widen our selection criteria. For this second phase of the project we will need substantial subsidies and we hope to obtain them through such organizations as the Canadian Institutes for Health Research (CIHR).

Preliminary Results

The review of the Marie Enfant Hospital CMD Clinic #1 databases revealed that out of the 366 patients in the database, there were 84 children diagnosed with CMD without an obvious cause or with a level of handicap that seems disproportionate in relationship to the identified cause. Of these 84 patients, 28 meet the selection criteria for the above-mentioned research project. Out of these 28 patients, we find 8 families with 2 affected children and 10 patients with a pure ataxic phenotype or mixed with an ataxia component.

We contacted the parents of these 28 patients (20 families). 13 patients (10 families) accepted the invitation to participate in the study, which is 50% of the contacted families. Table 1* shows the date of birth, gender and type of CMD of the 13 patients who agreed to participate in the study. As can be seen, we recruited 5 male patients and 8 female patients. Of the 13 recruited patients, 8 present with ataxia, either pure or associated with spasticity or dystonia (61.5%). Table 2* summarizes the perinatal history of the patients. 6 out of the 13 patients show a completely normal pregnancy and birth (46%). 3 patients were premature (23%). These patients were included in the study because the degree of neurological damage was out of proportion to the degree of prematurity and/or because they had a sibling affected by CMD. 2 patients (15%) showed a certain degree of perinatal asphyxia, to a degree which, once again, was considered insufficient to explain the gravity of the neurological signs and symptoms. Finally, the 2 remaining patients (15%) presented complications during pregnancy or birth, but which did not cause asphyxia or prematurity. No other cause could be identified to explain the CMD of these patients.

Table 3* presents the preliminary findings of the genetic study of the *MARS2* gene in 11 out of the 13 recruited patients, as well as for the control subject. The results show that 5 patients present duplications for 3 of the tested probes.

identifiée pour expliquer le DMC de ces patients.

La table 3* présente les résultats préliminaires de l'étude génétique pour le gène *MARS2*, chez les 11 des 13 patients recrutés, ainsi que pour un contrôle. Les résultats montrent donc que cinq patients présentent des duplications pour trois des sondes testées. Cinq des onze patients testés présentent des délétions d'une ou de toutes les quatre sondes testées. Ces résultats sont prometteurs, mais devront être vérifiés à l'aide d'autres techniques génétiques. De plus, nous devrons tester les deux patients pour lesquels nous n'avons pas de résultats à l'heure actuelle.

Discussion

Les données préliminaires suggèrent que 10 des 11 cas de DMC testés par la méthode Taqman CNV (compagnie ABI) remplissant les critères de sélection du groupe pilote sont porteurs de mutations dans le gène *MARS2*. Les résultats obtenus devront être validés et confirmés à l'aide de méthodes alternatives, par PCR et séquençage. Les mutations sont de nature complexe, soient des réarrangements du gène. Nous émettons l'hypothèse que ces mutations causent des problèmes dans l'expression de la protéine. Lorsque les résultats seront confirmés, nous devrons poursuivre le projet de recherche et recruter davantage de patients. Pour ce faire, nous tenterons de recruter des patients à partir de la clinique DMC #2 de l'hôpital Marie-Enfant, ainsi que des patients à travers la province de Québec à l'aide des neuropédiatres et pédiatres collaborateurs. Si les résultats obtenus sont à nouveau prometteurs, nous allons élargir nos critères de sélection afin d'inclure beaucoup plus de patients. Pour ce faire, nous devrons faire des demandes de fonds à des organismes tels que les IRSC. Peut-être le phénotype de l'ARSAL est-il encore plus variable que préalablement supposé? Peut-être l'ARSAL explique plus de cas de DMC que nous l'avions supposé?

Remerciements

Tout d'abord, nous aimerions remercier l'Association canadienne sur les ataxies familiales (ACAF), qui ont financé le projet pilote. La Dre Geneviève Bernard a reçu des bourses d'études du FRSQ (Fonds de recherche en santé du Québec) et du RMGA (Réseau de Génétique appliquée). Isabelle Thiffault est boursière du FRSQ et de Banque Nationale Groupe financier.

Enfin, nous aimerions remercier les membres du laboratoire du D[r] Bernard Brais ainsi que nos précieux collaborateurs cliniciens, les Drs Michel Vanasse, Guy D'Anjou, Louise Koclas, Michael Shevell, Chantal Poulin, Renée-Myriam Boucher et Jean Mathieu. En terminant, nous aimerions remercier tout spécialement Mme Danielle Guimont, Coordonnatrice clinique de programme DMC du Centre de réadaptation Marie-Enfant pour sa précieuse collaboration dans le recrutement et l'organisation de ce projet de recherche.

5 of the 11 tested patients showed deletions of 1 or all of the 4 tested probes. These results are promising, but will have to be confirmed with the help of other genetic techniques. Furthermore, we must test the 2 patients for whom we do not currently have results.

Discussion

The preliminary findings suggest that 10 of the 11 cases of CMD tested by the Taqman CNV method (ABI company) fulfilling the selection criteria for a pilot group are carriers of mutations in the *MARS2* gene. The obtained results must be validated and confirmed by alternative methods, by PCR and sequencing. We put forth the hypothesis that these mutations cause problems in the expression of the protein. When the results are confirmed, we will have to pursue the research project and recruit more patients. To do this, we will try to recruit patients from CMD Clinic #2 at the Marie Enfant Hospital, as well as patients throughout the province of Quebec with the help of cooperating neuropediatricians and pediatricians. If the obtained results are again promising, we will expand our selection criteria in order to include more patients. To do this, we will have to request funds from organizations such as the CIHR. Perhaps the ARSAL phenotype is still more variable than initially believed? Perhaps ARSAL can explain more cases of CMD than previously thought?

Acknowledgements

Firstly, we would like to thank the Canadian Association for Familial Ataxias (CAFA), who financed this pilot project. Dr. Geneviève Bernard received grants from FRSQ (Fonds de recherche en santé du Québec) and from RMGA (Réseau de Génétique appliquée). Isabelle Thiffaut is a FRSQ and National Bank Financial Group grant holder.
Finally, we would like to thank the members of Dr. Bernard Brais' laboratory as well as our valued collaborating clinicians, Dr. Michel Vanasse, Dr. Guy D'Anjou, Dr. Louise Koclas, Dr, Michael Shevell, Dr. Chantal Poulin, Dr. Renée-Myriam Boucher and Dr. Jean Mathieu. To conclude, we would like to extend a special thanks to Ms. Danielle Guimont, director at the CMD Clinic #1 at the Rehabilitation Centre Marie Enfant for her invaluable assistance in the recruitment and the organization of this research project.

Translated from the French by Lindsay Gallimore

* Voir / See http://www.lacaf.org/download/rapportARSAL-DMC.pdf

Michèle Pitre

Mon antidote

Ça fait longtemps que je n'avais pas eu les « bleus » comme ce matin-là. J'étais à peine levée que déjà des larmes commençaient à couler. Sitôt que j'ai mis le pied hors du lit, j'ai senti le besoin d'aller tout droit dans la bibliothèque de ma chambre. Je me suis alors mise à mettre de côté les livres qui ne m'intéressaient plus. À un moment donné, je me suis aperçue qu'il y en avait un que je n'avais jamais ouvert. Cela devait faire une quinzaine d'années qu'il s'empoussiérait. J'ai commencé à le feuilleter pour voir si ça me tentait toujours de le garder. J'ai lu une partie, puis une autre… puis une autre… Finalement, je suis atterrie sur une histoire qui a aidé à changer le cours de cette journée qui avait si mal commencé. J'ai envie de vous la partager.

La mort du grand érable

(Tiré du livre *Courages d'évangile* de Jules Beaulac)

« Il était une fois un grand érable renommé à plusieurs lieues à la ronde. Depuis nombre d'années, il était au maximum de son rendement. Chaque printemps, il donnait généreusement de son eau que les humains transformaient en sirop, en sucre et en tire. Chaque été, les gens profitaient de son ombre au milieu des grandes chaleurs. Chaque automne, il servait à tous le spectacle magnifique de son feuillage multicolore. Et chaque hiver, son immobilité de neige et de glace disait l'espérance que la vie reprendrait bientôt.

Il faisait l'envie et l'admiration de tous ses voisins. Les épinettes et les sapins, dans leurs robes de velours, auraient bien voulu être aussi utiles que lui. Mais leur sève n'était pas sucrée, leurs branches étaient toutes gommées et leurs feuilles demeuraient vertes toute l'année. Les bouleaux blancs n'en revenaient pas de voir la hauteur de sa belle tête, eux qui jamais n'atteindraient une telle stature. Ils se sentaient à la fois dominés et protégés par ce géant magnifique. Les peupliers et les saules qui tremblaient à la moindre brise se pâmaient devant ce tronc solide qui ne bronchait même pas par grand vent. Et les petites fougères qui poussaient à ses pieds l'entouraient complaisamment de leurs doigts feutrés et lui faisaient la révérence avec leurs grandes feuilles toutes en courbettes.

Bref, ce grand érable avait été choyé par la vie : beau, grand, fort, productif et généreux, admiré et adulé de tous. Il n'avait que des amis autour de lui. Et tous, de l'humble trille des bois au grand tilleul, considéraient comme un honneur et un cadeau de la vie de l'avoir comme voisin et ami.

Et le grand érable filait le parfait bonheur : il était aimé, il était utile, il était reconnu, que pouvait-il demander de plus ? Il ne lui était pas difficile de faire des sourires à tout le monde, de serrer des mains nombreuses, de donner le goût de vivre à tous ceux qui croisaient sa route. Il était comblé.

Et il disait merci à tous ces gens qui l'honoraient de leur amitié et même il rendait grâce à son créateur de l'avoir fait si riche. Que la vie était belle et bonne !

Mais voilà que tout à coup, tout se gâta. Le printemps arriva avec son cortège de renouveau : les ruisseaux, les bourgeons, les boutons, les oiselets, les faons, les suisses… Une vie qui éclate, une nature qui se réveille, quelle merveille !

Seul le grand érable n'était pas de la fête. Qu'était-il donc arrivé? Il avait pris de l'âge, le pauvre : son cœur, fatigué, pompait mal la sève jusqu'à sa haute cime. Et ses artères usées s'étaient rétrécies et durcies. Ce printemps-là, il ne fit de feuilles que sur le bas de son panache ; tout le haut de sa tête resta dénudé, chauve comme le crâne d'un vieil homme. Joseph, le propriétaire, fit venir le médecin des arbres. Le diagnostic fut terrible : troubles

cérébro-vasculaires et thrombose coronarienne. Alors, Joseph décida d'accorder un repos bien mérité à son bon serviteur. Il ne l'entailla pas.

Le grand érable le prit très mal. Il sombra dans une profonde dépression : il se replia sur lui-même et devint taciturne ; il se mit à ne plus saluer les gens qui passaient et même à être impatient et colérique. N'étant plus capable d'être beau et productif, il s'imagina qu'il ne pouvait plus être ni bon ni fécond. Les arbres d'alentour étaient tout tristes de le voir si triste. Mais il fallait bien vivre. Petit à petit, ils s'éloignèrent de lui pour voir à leurs affaires de tous les jours. Il se retrouva tout seul.

Malade au milieu de gens en santé, inutile au milieu de gens utiles. Il n'aurait voulu être qu'un frêle saule ou une simple épinette ou, encore, une toute petite fougère. À quoi bon vivre si l'on ne sert à rien ? Il décida d'en finir avec la vie.

Il se laissa envahir par des champignons qui étouffèrent ses racines, par des pics-bois qui lacérèrent son écorce et par des larves qui tuèrent ses feuilles.

Il s'en trouva plusieurs pour louer la noblesse et le courage de sa mort. Quand on est grand, même notre mort ne peut être petite ! Pourtant, au milieu de ce concert de louanges, une voix discordante se fit entendre. Ce fut celle d'une petite épinette, rabougrie, ébréchée, mal peignée et mal lavée qui avait subi bien des coups dans la vie : les froids de l'hiver, les bourrasques des tempêtes et le tracteur de Joseph.

Cette petite épinette se leva donc et dit sans vergogne : « Je ne suis pas d'accord. Il aurait dû continuer à vivre. Il n'y a pas que le courage de mourir, il y a aussi le courage de vivre. La vie est le plus beau cadeau qui soit. On n'a pas le droit de la supprimer. Même si on n'est plus productif, on peut être encore utile. Supporter sa souffrance avec patience et courage, en restant en paix, c'est un bel exemple pour les jeunes et pour tous ceux qui souffrent. Le problème de notre frère érable, c'est qu'il n'a pas assez souffert dans sa vie : tout lui a été donné tout cuit dans la bouche. Il faut apprendre à grandir quand ça va bien, mais aussi quand ça va mal. »

Et après ce long discours, l'épinette se rassit tout rouge et rentra à nouveau dans l'ombre.

La forêt tout entière s'était tue pour l'écouter. On garda une longue minute de silence en mémoire du disparu, mais aussi pour réfléchir un peu sur les petits et grands bonheurs de la vie et sur les petites et grandes misères de l'existence.»

Et moi, à l'exemple de la forêt, j'ai médité. Et mon cœur a retrouvé sa sérénité. ☀

Jacques P. Tremblay

Rapport d'étape

Projet de recherche « Développement d'une thérapie potentielle de l'ataxie de Friedreich basée sur la transduction de la protéine frataxine dans la mitochondrie »

Le groupe du D[r] Jacques P. Tremblay poursuit ses travaux de recherche visant à mettre au point un traitement pour l'ataxie de Friedreich basé sur l'injection dans le sang des patients de la protéine frataxine couplée à un peptide appelé "domaine de transduction des protéines ". Il y a différents peptides qui peuvent être couplés avec la frataxine et des expériences devront être faites pour déterminer celui qui permet le mieux de faire pénétrer la frataxine dans les cellules du cerveau, du coeur, etc. Pour chacun de ces différents peptides attachés à la frataxine, il faut produire la protéine fusionnée pour faire des essais d'abord sur des cellules en culture et par la suite sur des souris. Étant donné le coût élevé de faire produire ces protéines par une compagnie, 6 000 $ pour 5 mg, et afin de pouvoir avoir assez de protéines pour faire éventuellement des expériences sur des souris, le D[r] Tremblay a décidé d'établir dans son laboratoire une méthode pour produire ces protéines. Une de ces méthodes a déjà produit des résultats positifs puisqu'une petite quantité de protéine frataxine couplée à un peptide appelé *Pep-1* a déjà été produite. Il faut maintenant produire cette protéine en plus grande quantité et la purifier. Pour accélérer cet aspect du projet, le D[r] Tremblay a établi des collaborations avec les D[rs] Alain Garnier et Bruno Gaillet du département de Génie chimique de l'Université Laval. Ce sont deux spécialistes de la production de protéines en larges quantités.

Sophie Audet

Un esprit sain dans un corps sain

On ne cesse de nous répéter d'adopter un mode de vie sain si l'on veut prévenir l'obésité ainsi que certaines maladies. Une bonne alimentation et la pratique d'activités physiques sont des habitudes encore plus importantes lorsqu'on est en fauteuil roulant. Manger une nourriture saine et équilibrée permet d'éviter le surplus de poids, chose fréquente chez les personnes à mobilité réduite. Les transferts du fauteuil à un autre emplacement ainsi que les déplacements avec une aide technique demeureront faciles.

Il est aussi primordial de faire de l'exercice physique, car il aide à prévenir la dégénérescence musculaire, conséquence de l'évolution de l'ataxie. On peut ainsi continuer à marcher un peu puisqu'on conserve une certaine force dans les jambes tandis que le renforcement musculaire du haut du corps rend plus simple la réalisation des tâches quotidiennes. Étant moi-même atteinte de l'ataxie de Friedreich, je sais que ce n'est pas tous les ataxiques qui peuvent demeurer actifs, mais il faut parfois savoir écouter son corps. Vous connaissez mieux que quiconque vos propres limites.

Un an après avoir reçu mon diagnostic, j'ai rencontré mon neurologue et lorsque je lui ai dit que je fréquentais un centre d'entraînement trois fois par semaine, il m'a demandé de cesser immédiatement. Il m'a informé que l'exercice était mauvais pour mon cœur, car plusieurs ataxiques souffrent de cardiomyopathie. Ce n'est pas mon cas, mais je suis néanmoins suivie annuellement par un cardiologue qui sait que je suis active physiquement et qu'à cause de ma maladie et du manque de coordination qui lui est associé, je ne peux pas faire d'entraînement cardio (course, vélo, elliptique…) Je ne peux faire que des exercices musculaires, et ce, dans le but de conserver un certain tonus. Huit ans plus tard, je me dis : « Heureusement que je n'ai pas écouté le neurologue, car je ne serais probablement plus capable de marcher ». Mon abonnement au centre n'agit pas seulement sur ma vie : comme je fréquente régulièrement le même établissement, je côtoie pratiquement toujours les mêmes personnes. Elles sont toutes au courant que je suis atteinte de l'AF ce qui veut dire qu'une trentaine de personnes connaissent quelqu'un qui souffre de l'ataxie.

Finalement, une bonne alimentation et un exercice physique régulier n'ont pas uniquement des répercussions positives sur ma santé physique, mais ils me procurent aussi des bénéfices côté santé mentale qui sont tout aussi importants. Il ne s'agit pas de devenir un athlète paralympique, mais seulement de rester actif.

Sophie Audet

Healthy Mind, Healthy Body

We are repeatedly told to adopt a healthy lifestyle if we want to prevent obesity and certain illnesses. A good diet and physical activity are lifestyle habits that are even more important if you are in a wheelchair. Eating a healthy and balanced diet helps avoid extra pounds, something common among people with reduced mobility. Transfers from the wheelchair to another surface, and moving around using an aid will continue to be easy.

Exercise is also essential to help prevent muscular degeneration, a result of the evolution of the ataxia. You can therefore continue to walk a little seeing as this preserves a certain amount of strength in the legs, while upper body strengthening makes it easier to carry out daily tasks. A sufferer of Friedreich's Ataxia myself, I know that not all those with ataxia are able to remain active, but you must listen your body. You know your limits better than anyone else.

One year after being diagnosed, I met with my neurologist, and after telling him that I was going to the gym three times a week, he asked me to stop immediately. He explained to me that exercise was bad for my heart, since many people affected by ataxia have cardiomyopathy. This is not my case, but I am nonetheless followed annually by a cardiologist who knows that I am physically active and that because of my illness and the loss of coordination that goes with it, I cannot do any cardio activity (like running, biking, and using the elliptical trainer). I can only do strength training to maintain muscle tone. Eight years later, I say to myself: "It is lucky I did not listen to my neurologist because I probably would no longer be able to walk." My gym membership does not only affect my physical wellbeing: because I go there regularly, I practically always see the same people. They are all aware that I have FA, which means that about thirty people know someone suffering from ataxia.

Finally, not only do a good diet and regular physical exercise have a positive effect on my physical health, but they also bring benefits to my mental wellbeing which are just as important. It is not about becoming a paralympic athlete, but just about remaining active.

Translated from the French by Giovanna Patruno

Régime enregistré d'épargne-invalidité (REEI)

Si vous ou un membre de votre famille avez droit au crédit d'impôt pour personnes handicapées (CIPH), l'établissement d'un REEI peut vous procurer de multiples avantages. Les cotisations au REEI ne sont pas déductibles, mais elles fructifient en report d'impôt et, avec le temps, peuvent rehausser considérablement la valeur du régime. En outre, les cotisations pourraient ouvrir droit à la Subvention canadienne pour l'épargne-invalidité (SCEI). Même si vous n'avez pas les moyens de cotiser à un REEI, vous pourriez avoir droit au Bon canadien pour l'épargne-invalidité (BCEI), qui vous aidera à mieux assurer votre sécurité financière.

La personne qui établit le REEI est le titulaire du régime. Toutefois, n'importe qui peut cotiser à un REEI, à condition d'avoir reçu l'autorisation écrite du titulaire du régime. Si le bénéficiaire est mineur, le titulaire du régime peut être un parent légal du bénéficiaire; un tuteur ou toute personne autorisée par la loi à agir pour le compte du bénéficiaire; un ministère ou un autre établissement public qui a la charge du bénéficiaire.

Il n'y a aucune limite annuelle aux cotisations. Toutefois, le montant maximal à vie des cotisations versées dans un REEI est de 200 000 $ par régime. Les cotisations sont autorisées jusqu'à la fin de l'année en cours de laquelle le bénéficiaire atteint l'âge de 59 ans; jusqu'à ce que le bénéficiaire ne soit plus admissible au CIPH ou qu'il n'a plus le statut de résident canadien; ou jusqu'à son décès.

Subvention canadienne pour l'épargne-invalidité (SCEI)

Le montant de la SCEI versé par le gouvernement fédéral est fonction du revenu net du bénéficiaire adulte du REEI (et de son conjoint, le cas échéant) et du montant des cotisations annuelles. Si le bénéficiaire est mineur, le montant de la SCEI est fonction du revenu familial net du bénéficiaire et du montant des cotisations annuelles. La limite cumulative de la SCEI est de 70 000 $ par bénéficiaire d'un REEI. Le bénéficiaire est admissible à la SCEI jusqu'au 31 décembre de l'année où il atteint 49 ans.

Bon canadien pour l'épargne-invalidité (BCEI)

Le BCEI est offert aux bénéficiaires ou aux familles dont le revenu familial net est égal ou inférieur à 41 544 $. Il n'est pas nécessaire de cotiser à un REEI pour avoir droit au BCEI. Le BCEI cumulatif maximal est de 20 000 $ par bénéficiaire d'un REEI. L'admissibilité au BCEI prend fin l'année où le bénéficiaire atteint 49 ans.

Sources: www.bmoguardianfunds.com, www.cra-arc.gc.ca

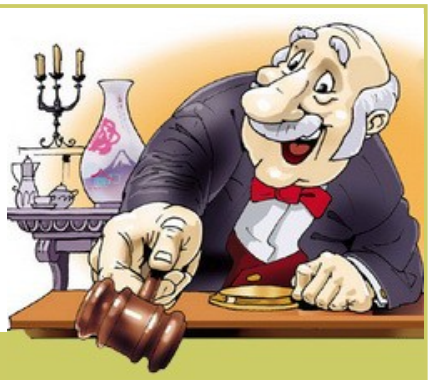
Programme de dons par déduction à la source

Nous aimerions porter à votre attention un programme de dons par déduction à la source au profit de l'ACAF.

Il s'agit de solliciter des employeurs à ce programme au sein des entreprises et d'**inciter les employés à faire des dons à l'ACAF par déduction à la source**. Vous pouvez également **mettre au défi l'employeur à verser un montant équivalent aux contributions des employés participants**.

Chaque employé d'une entreprise est invité à participer à ce programme selon ses moyens. Un montant par paie peut être retenu sur le salaire pendant un an ou plus ou encore un montant global peut être retenu en une seule fois au moment désiré. **L'employé et l'employeur qui participent à ce programme ont droit à des déductions fiscales.**

Sollicitez parents et amis à collaborer à ce programme. Contactez-nous pour plus de détails et pour obtenir le matériel promotionnel.



ENCAN EN LIGNE

L'organisation d'un ENCAN EN LIGNE au profit de l'ACAF est en cours.

Nous avons déjà quelques articles intéressants à mettre aux enchères : chandail autographié par un joueur de hockey, vitrail, quelques peintures…

Aidez-nous à rendre l'encan plus attirant voir plus profitable. Sollicitez – il n'est pas trop tard – des articles qui sortent de l'ordinaire : objet authentifié et signé d'une personnalité; œuvres d'art, etc. Faites travailler votre imagination! Plus les articles sont variés plus l'impact de l'encan est grand.

L'encan sera mis en ligne en février. Suivez les annonces sur notre site web (www.lacaf.org) et sur notre page Facebook (www.facebook.com/people/Acaf-Cafa/1080297279)

Ce numéro est commandité par
santhera Pharmaceuticals

l'Eldorado

Janvier 2011
Volume 26, numéro 1

L'Eldorado est le journal de l'Association canadienne des ataxies familiales — Fondation Claude St-Jean.

Veuillez noter que tous les textes de L'Eldorado sont préalablement soumis à un comité de lecture qui veille au maintien de la qualité de la langue. Tout article qui, de l'avis dudit comité, comprendra des fautes de syntaxe ou de grammaire sera corrigé. Toutes les opinions émises dans les articles de L'Eldorado sont celles de leurs auteurs et n'engagent en rien l'ACAF, ses membres ou son conseil d'administration.

Cet organisme sans but lucratif est détenteur d'une charte québécoise et est autorisé par le ministère du Revenu à remettre des reçus pour dons de bienfaisance.

Collaborateurs :
Sophie Audet, Geneviève Bernard, Jean Louis Nadeau, Mireille Noël, Michèle Pitre, Emmanuelle Poirier-St-Georges, Jean-François Rousseau, Jacques P. Tremblay, Suzanne Turcotte, Anne-Marie Vanasse

Révision linguistique et traduction :
Claire Canuel, Micheline Choinière, Améle Cusson, Lindsay Gallimore, Joey Grades, Giovanna Patruno, Hélène Roulston

Infographie :
Svetlana Kartashyan

Imprimé par
Imprime-Emploi

Dépôt légal :
Bibliothèque et Archives nationales du Québec : D-765-163
Bibliothèque et Archives Canada : D-160-914

Toute reproduction est interdite sans autorisation.

Le siège social de l'Association :

3800, rue Radisson, bureau 110
Montréal (Québec) H1M 1X6

Téléphone : 514-321-8684

Courriel : ataxie@lacaf.org

Site web officiel : www.lacaf.org