

Numéro 27
Volume 1

LE DÉVELOPPEMENT D'UNE THÉRAPIE POTENTIELLE DE L'ATAXIE DE FRIEDREICH: **DES RÉSULTATS ENCOURAGEANTS**



DEVELOPMENT OF A POTENTIAL THERAPY FOR FRIEDREICH ATAXIA: **ENCOURAGING RESULTS**

PAGE 8

L'Eldorado

Janvier • January 2012



Dr. Jacques P. Tremblay



ÉDITORIAL

Grâce à vous.....	3
Thanks to you.....	3

TÉMOIGNAGE • PERSONAL STORY



Kama Soles

Without fear or regret.....	4
Sans peur ni regret.....	5

TÉMOIGNAGE • PERSONAL STORY



Stéphanie Martin

Courageuse ou tolérante?.....	6
Courageous or tolerant?.....	7

RECHERCHE • RESEARCH



Jacques P. Tremblay

Progress Report for 2011.....	8
Rapport d'étape pour 2011.....	8

Mireille Noël



Canadian Neuromuscular Disease Registry - CNDR.org.....	9
Registre national pour les maladies neuromusculaires.....	10



Mireille Noël

Assemblée générale annuelle 2011 de l'ACAF.....	10
CAFA's 2011 Annual General Assembly.....	12

ÉTATS D'ÂME • STATE OF MIND



Michèle Pitre

Un si beau geste.....	11
A Very Kind Gesture.....	11

EXPÉRIENCE • EXPERIENCE



Sylvie Bissonnette

Toucher les nuages.....	13
Touch the Clouds.....	13



Jean Philippe Bernard

Dons planifiés.....	14
Planned giving.....	15

GRÂCE À VOUS

Chers lecteurs, chères lectrices,

Vous tenez dans vos mains le tout premier numéro bilingue de l'Eldorado.

Dès 1974, l'ACAF publiait une version anglaise du journal, parallèlement à la version française originale. Mais depuis 1981, le travail étant trop exigeant, elle n'existe plus.

Il faut dire que jusqu'en 2009, les membres anglophones étaient peu nombreux.

Le développement des médias sociaux, des moyens de communication modernes et l'arrivée de membres ontariens nous ont poussés à publier quelques articles en anglais. La formation de CAFA West en 2010 a bien fait progresser les choses, mais n'a pas été suffisante pour que nous nous aventurions à traduire le journal entier.

L'Eldorado est le fruit des efforts des bénévoles (tout comme une grande partie des réalisations de l'ACAF). Les articles sont rédigés par des membres et amis, la mise en page est faite par la secrétaire, Svetlana Kartashyan, la traduction et la révision linguistique sont confiées aux professionnels et la révision de l'épreuve finale reste le privilège de Jean Phénix. Combien d'heures, combien de personnes ? On ne le sait pas au juste. Mais il est certain que pour le présent numéro, nos réviseurs et traducteurs ont fait le double du travail qu'ils font d'habitude. Vous trouverez leurs noms en couverture arrière. Nous leur adressons nos sincères remerciements.

Dans ce numéro nous vous offrons en deux langues les textes les plus importants et les plus intéressants. C'est notre façon de souhaiter la bienvenue aux membres, aux amis, aux donateurs. Sachez que l'Eldorado existe pour vous et grâce à vous.

Bonne lecture.

THANKS TO YOU

Dear readers,

You are holding in your hands the very first bilingual edition of Eldorado.

In the beginning, in 1974, an English version of the magazine was published alongside the original French version. But there has been no English since 1981, as it was too much work.

It has to be said that, until 2009, CAFA had very few anglophone members. The advent of a few members from Ontario pushed us to publish certain articles in English. But even the creation of CAFA West in 2010

was not enough to spur us on to translate the whole magazine.

Eldorado is the fruit of volunteer efforts. The articles are written by members and friends, the secretary, Svetlana Kartashyan, lays out the magazine, translation and editing are entrusted to professionals and the final proof remains the privilege of Jean Phénix. How many hours, how many people? We don't know for sure. But it is certain that for this issue, our editors and translators have worked twice as hard as usual. You will find their names on the back cover. We offer them our most sincere thanks.

In this issue, we offer you the most important and most interesting texts in two languages. It

is our way of welcoming members, friends, donors. Remember that Eldorado exists for you and thanks to you.

Happy reading.



WITHOUT FEAR OR REGRET

Kama Soles

Let me introduce myself. My name is Kama Soles – I'm thirty-four, and from Saskatoon, Saskatchewan, Canada. I'm intelligent, hardworking, ambitious, and determined to succeed. I have some of the best friends anyone could ask for and I have an incredible family. I have a great personality and sense of humour. I can be serious when I have to be, am experienced and educated – and energetic. I enjoy stimulating conversation and interesting people... and I love the spotlight. I believe life is abundant, love is plentiful, and I am an eternal romantic.

I sound like your typical fun-loving, carefree Canadian woman, right?

Not exactly.

I was born with a rare genetic, progressive condition called Friedreich Ataxia. It showed up when I was ten – the first symptom was a slight stagger in my walk. Friedreich Ataxia is a hereditary disease in which there is degeneration of the nerves of the spinal cord, cerebellum, and the nerves carrying sensation and controlling motor ability to all parts of the body. This constantly progresses and gets worse. It is usually a recessive disorder, meaning that the affected person has inherited two genes for the disorder – one from each parent. Even so, I am the only person with FA in my family.

My condition has progressed to where I now use an electric wheelchair, have increased muscle weakness, slurred speech, and poor coordination.

Despite my early diagnosis, my parents maintained high expectations for me, and this in turn instilled a drive for independence in me. Their approach gave me high expectations for myself.

I graduated high school in Prince Albert, Saskatchewan, in 1995 with honour grades and a handful of scholarships. After that I moved to Saskatoon to continue my education. I received my Honours BA from the University of Saskatchewan in 2002. While studying I also worked as the Community Housing Coordinator at the North Saskatchewan Independent Living Centre and led a team that created a housing co-op for people with disabilities. At that time I also did other volunteer tasks for women with disabilities or who were

homelessness or who faced housing problems or other with social justice interests. Then I went to work for the Community University Institute for Social Research, though I continued my involvement with the housing co-op. I recognized the potential that the co-operative model has to empower people with disabilities.

That experience inspired me, in 2006, to do an Interdisciplinary Studies Master's thesis through the Centre for the Study of Co-operatives at the University of Saskatchewan.

Before I started this MA, I transitioned from living on my own to living in an assisted-living group home called Cheshire Homes of Saskatoon. Because of the move, and having to undergo some surgeries, while attending school, I had to cut down most of my community involvement. Plus, my Friedreich Ataxia was progressing, causing a lot of fatigue. I needed a break for a bit.

In October of 2010, I received my MA from the U of S. Shortly after beginning my "down time", I started to get bored, so I sought out my fellow FAers on Facebook, and created a group called Canadians with Friedreich Ataxia. We are hoping to meet this summer in Toronto. While establishing contacts and forming the group I found out about CAFA West. Eventually I became the Saskatchewan representative for CAFA and was tasked to form a provincial support group for people with all different kinds of ataxia as well as organize fundraising events. On the education front, I hope to start my PhD in September 2012.

FA has definitely slowed me down over the years, but I will continue to try to move forward – to do



whatever I can. I can't just sit and watch my body deteriorate while my spirit remains strong.

At the beginning of my story you may have wondered why I began writing this as I did.

I chose to introduce myself as a person, first, because I do not allow myself to be defined by my diagnosis. No one would blame me if I gave up, but I will never quit trying to better who I am and the world around me. I still greet each day with a smile and renewed optimism. I try to live without fear or regret, and I try to make an impact on those who allow me into their lives. I hope I have done so here – with you.

If you, or others, have any questions or comments, please email me at kamading@hotmail.ca or add me as a friend on Facebook.

SANS PEUR NI REGRET

Kama Soles

Je m'appelle Kama Soles. J'ai 34 ans et je viens de Saskatoon, en Saskatchewan, au Canada. Je suis intelligente et ambitieuse, je travaille fort et je suis déterminée à réussir. J'ai les meilleurs amis du monde et une famille extraordinaire. J'ai une belle personnalité et un bon sens de l'humour. Je peux être sérieuse lorsque c'est le temps, j'ai du vécu et je suis bien élevée, en plus d'être une personne énergique. J'aime les conversations stimulantes et les gens intéressants... et j'adore être le centre d'attention. Je crois que la vie offre plein de belles choses, que l'on trouve de l'amour en abondance, et je suis une éternelle romantique.

Je suis comme n'importe quelle autre Canadienne, insouciant et aimant la vie, non ?

Eh bien, pas vraiment.

Je suis née avec une maladie génétique rare et dégénérative, l'ataxie de Friedreich, qui s'est manifestée alors que j'avais dix ans. Tout a commencé avec une légère perte d'équilibre lorsque je marchais. L'ataxie de Friedreich est une maladie héréditaire qui se caractérise par la dégénération des nerfs de la moelle épinière et du cervelet. Les nerfs transmettent les sensations à toutes les parties du corps et prennent le contrôle des capacités motrices. Les symptômes progressent de façon constante et la maladie empire. L'AF est habituellement un trouble récessif, ce qui signifie que la personne a hérité de deux gènes, c'est-à-dire un de chacun de ses

parents. Je suis la seule personne souffrant de l'ataxie de Friedreich dans ma famille.

La maladie a progressé de façon telle que j'utilise maintenant un fauteuil électrique, mes muscles sont de plus en plus faibles, j'ai un problème d'élocution et une mauvaise coordination.

En dépit du diagnostic qui a été posé alors que j'étais enfant, mes parents ont toujours eu des attentes très élevées à mon égard, ce qui a favorisé mon indépendance. Leur approche m'a aussi permis d'établir des objectifs élevés pour moi-même.

J'ai obtenu mon diplôme d'études secondaires à Prince Albert, en Saskatchewan, en 1995, avec d'excellentes notes, ce qui m'a donné accès à des bourses d'études. Ensuite, je suis déménagée à Saskatoon pour poursuivre mes études. J'ai fait un baccalauréat spécialisé de l'Université de Saskatchewan, que j'ai terminé en 2002. Tout en étudiant, j'ai travaillé comme coordonnatrice des logements communautaires au *North Saskatchewan Independent Living Centre* et j'ai dirigé une équipe qui a mis sur pied des logements coopératifs pour les gens ayant un handicap. À ce moment-là, j'ai aussi accompli d'autres tâches à titre bénévole pour les femmes handicapées, les femmes sans abri ou ayant des problèmes de logement. J'ai aussi œuvré dans d'autres domaines faisant la promotion de la justice sociale. J'ai ensuite travaillé pour le *Community-University Institute for Social Research* tout en poursuivant mon engagement auprès des logements coopératifs. J'ai rapidement compris le potentiel du modèle coopératif pour renforcer l'autonomie des personnes handicapées.

Cette expérience m'a amenée à faire une thèse de maîtrise en Études interdisciplinaires en 2006 par l'entremise du *Centre for the Study of Co-operatives* à l'Université de la Saskatchewan.

Avant de débiter la maîtrise, j'ai commencé à vivre de façon autonome dans une installation assistée appelée *Cheshire Homes* à Saskatoon. En raison de ce déménagement, et comme je devais subir des interventions chirurgicales, j'ai dû abandonner la plupart de mes engagements communautaires. De plus, l'ataxie de Friedreich progressait, ce qui me causait une grande fatigue. J'avais besoin d'une pause.

En octobre 2010, j'ai reçu mon diplôme de maîtrise de l'Université de la Saskatchewan. Mais j'ai commencé à m'ennuyer ! J'ai donc cherché à entrer en contact

avec d'autres personnes ayant l'ataxie de Friedreich sur Facebook et j'ai créé un groupe appelé *Canadians with Friedreich Ataxia*. Nous espérons nous rencontrer cet été à Toronto. Tout en établissant des contacts et en formant ce groupe, j'ai connu CAFA West. Je suis devenue la représentante de la Saskatchewan pour l'ACAF et reçu le mandat de former un groupe de soutien provincial pour les gens souffrant de différents types d'ataxies et d'organiser des événements de financement. Du côté des études, j'espère commencer un doctorat en septembre 2012.

Ma maladie m'a vraiment ralenti au fil des ans, mais je continue à aller de l'avant. Je ne peux rester assise et voir mon corps se détériorer alors que mon moral reste élevé.

COURAGEUSE OU TOLÉRANTE ?

Stéphanie Martin

Je m'appelle Stéphanie Martin. J'ai 35 ans et je suis atteinte de l'ataxie spastique de Saguenay-Charlevoix depuis mon plus jeune âge. En fait, je n'ai jamais su ce que c'était de marcher normalement car l'ataxie a toujours fait partie de ma réalité. Je demeure à Trois-Rivières depuis bientôt 14 ans mais je suis originaire de la Gaspésie. Je suis le deuxième enfant d'une famille de quatre, dont une est ma cousine. Je suis la seule qui est atteinte de cette maladie. Mes deux parents seraient donc porteurs du gène défectueux et j'avais une « chance » sur quatre de l'avoir. J'aimerais être aussi chanceuse à la loterie.

Tout d'abord, je vais vous faire un petit historique de mon passé. J'ai quitté le domicile familial à l'âge de 16 ans pour aller étudier au cégep de La Pocatière. J'en suis ressortie avec un diplôme d'études collégiales en éducation spécialisée. Par la suite, je suis retournée vivre chez mes parents pendant deux ans. À l'époque, je travaillais comme intervenante dans une maison d'hébergement pour des personnes ayant différents problèmes (alcoolisme, toxicomanie, violence conjugale, santé mentale, etc.) Par la suite, j'ai déménagé dans la région de la Mauricie. C'est durant la deuxième année que j'ai reçu la visite de monsieur

Vous vous demandez certainement pourquoi je vous raconte mon histoire.

J'ai voulu tout d'abord présenter Kama, la personne, car je ne veux pas me définir par ma maladie. Personne ne m'en voudrait si j'abandonnais, mais je ne cesserai jamais de vouloir m'améliorer et changer le monde autour de moi. J'accueille chaque journée le sourire aux lèvres et avec un optimisme renouvelé. J'essaie de vivre sans peur ni regret et d'avoir une influence sur les gens qui me laissent entrer dans leur vie. J'espère que c'est ce que j'ai réussi à faire avec vous.

Si vous avez des questions ou des commentaires, envoyez-moi un courriel à kamading@hotmail.ca ou ajoutez-moi comme amie sur Facebook.



Claude St-Jean à mon appartement. Quel beau souvenir ! Mais à ce moment-là, je n'étais pas vraiment consciente du fait que je souffrais d'ataxie, car mon équilibre était quand même assez bon.

Durant les années qui ont suivi, j'ai travaillé comme secrétaire-réceptionniste et je suis même retournée au cégep pour obtenir une attestation d'études collégiales en

techniques bureautiques. C'est seulement en 2000 que j'ai commencé à marcher avec une canne, et en 2001 que j'ai commencé à me déplacer en transport adapté. Cependant, je ne savais pas si c'est mon ataxie qui progressait ou si c'était à cause d'un ménisque déchiré, pour lequel j'attendais une opération. Mais bon. En 2005, j'ai décidé d'entrer à l'université dans le but de retourner travailler dans le domaine de la relation d'aide. Pour ce faire, et parce que ça me demandait beaucoup physiquement, j'ai commencé à utiliser plus

souvent mon fauteuil.

Après plusieurs chutes, et peut-être une commotion cérébrale, j'ai dû me résigner à utiliser mon fauteuil roulant régulièrement. Cependant, cela me cause d'autres problèmes étant donné le nombre limité d'endroits accessibles aux personnes à mobilité réduite. Ainsi, je suis une personne ayant trois diplômes en poche et le désir de travailler, mais cela fait trois ans que je dois refuser des jobs à cause du manque d'accessibilité. C'est vraiment injuste. Ce n'est pas le fait que la maladie progresse qui est difficile à accepter, mais bien le fait que notre société ne soit pas ouverte à la différence.

Selon la Charte des droits et libertés de la personne, « *nul ne peut, par discrimination, empêcher autrui d'avoir accès aux moyens de transport ou aux lieux publics, tels les établissements commerciaux, hôtels, restaurants, théâtres, cinémas, parcs, terrains de camping et de caravaning, et d'y obtenir les biens et les services qui y sont disponibles.* » C'est drôle, parce que je n'ai pas l'impression d'être une personne lorsque je vois tous les endroits auxquels je n'ai plus accès maintenant que je suis en fauteuil roulant.

Je me fais souvent dire que je suis courageuse, mais je dirais plutôt que je suis tolérante, étant donné que je dois subir l'ignorance des gens de par leurs différents commentaires.

COURAGEOUS OR TOLERANT?

Stéphanie Martin

My name is Stephanie Martin. I'm 35 years old and I've been afflicted with Saguenay-Charlevoix spastic ataxia since a very early age. I've never actually known what it was to walk normally because the ataxia has always been a part of my reality. I've lived in Trois-Rivières, Quebec, for almost 14 years now but I'm originally from Gaspésie. I'm the second child of four in my family, one of whom is my cousin. I'm the only one who is afflicted with this disease. Both my parents are therefore carriers of the defective gene and I had one "chance" in four of having it. I'd like for my chances of winning the lottery to be so good.

I'm going to tell you my little history. I left my family home at the age of 16 to study at the College of La Pocatière, where I graduated with a diploma in

collegial studies in special education. Afterwards, I returned to live with my parents for another two years. During this time, I worked in a home for people with different social problems, such as alcoholism, drug addiction, domestic violence, mental health, etc. My next move was to the Mauricie region. It was during my second year here that I received a visit from Mr. Claude St-Jean at my apartment. What a lovely memory! But at the time, I wasn't really conscious of the fact that what I was suffering from was called ataxia, since my equilibrium was still relatively good. During the years that followed, I worked as a secretary-receptionist and even returned to college to earn my certificate in office management. It was only in the year 2000 that I started to walk with a cane, and in 2001 that I started to require specialized transport. But I didn't know if this was caused by the progression of my ataxia or because of a torn meniscus, for which I was awaiting an operation. In 2005, I decided to enroll in university in the aim of returning to work in the field of aid. In order to accomplish this, and because it was very demanding physically, I started using my wheelchair more frequently.

After numerous falls, and a possible concussion, I had to resign myself to using my wheelchair regularly. However, this caused other problems, considering how limited were the number of places which were accessible to people with reduced mobility. Here I was with three diplomas in my pocket and the desire to work, but I had to refuse three separate jobs because of the lack of accessibility. It was extremely unfair. It isn't the fact that the disease is progressing that is difficult to accept, but the fact that our society won't accept the change. According to the Charter of Human Rights And Freedoms, « *no one may, through discrimination, inhibit the access of another to public transportation or a public place, such as a commercial establishment, hotel, restaurant, theatre, cinema, park, camping ground or trailer park, or his obtaining the goods and services available there.* »

It's funny, because I no longer feel like a human when I see all the places I no longer have access to now that I'm in a wheelchair. People often say I'm courageous, but I would say I'm tolerant, given how much ignorance I have to put up with from people and their different comments.

Jacques P. Tremblay

PROGRESS REPORT FOR 2011

Research project “Development of a potential therapy for Friedreich Ataxia based on the transduction of the frataxin protein in the mitochondria” funded entirely by CAFA

Friedreich ataxia (FRDA) is caused by a reduced expression of frataxin due to a longer repetition of the GAA trinucleotide in intron 1 of this gene. Our group continues its research aimed at developing a treatment for Friedreich ataxia based on the injection of the frataxin protein or of a TALE protein which could induce the expression of frataxin into the blood of patients.

However, as proteins cannot normally penetrate spontaneously into cells, our team has produced a frataxin protein coupled to different peptides (Tat and Pep1) called “protein transduction domains” to enable them to enter the cells. Another peptide (a sequence of six histidines) was also added to the frataxin protein to allow its purification on beads containing nickel. Finally, a peptide called V5 was added to frataxin to allow its detection with a specific antibody. These different versions of the frataxin protein were produced in bacteria and purified.

Experiments were performed with cells in which the expression of frataxin can be blocked. When the synthesis of frataxin is blocked, these cells in culture die within a week. Our team has shown that when Tat-frataxin or frataxin-Pep1 is added to the culture medium, the cells survive quite well. This experiment demonstrates that these proteins not only entered the cells but they were also able to enter mitochondria. Once in the mitochondria, these proteins were functional since the cells survived.

Another potential treatment of Friedreich ataxia also pursued by our lab is to increase frataxin gene expression. TALE proteins attach specifically to a DNA sequence. The gene coding for these proteins can be modified to produce new TALE proteins that attach specifically to a new desired DNA sequence. Our team has already produced 12 genes encoding proteins TALEF_{rat} specifically targeting different sequences of 12 different nucleotides, located in the promoter of the human frataxin gene. These TALEF_{rat} genes were fused with a sequence encoding four VP16 peptides. These plasmids are designated as TALEF_{rat}-VP64. The team showed that these proteins increased the expression of a gene that is under the control of the frataxin promoter. The next experiments will determine whether these TALEF_{rat}-VP64 proteins increased the expression of frataxin in cells in culture.

The next step for these two projects will be to administer these proteins coupled with Tat or Pep1 to mouse models of Friedreich ataxia to verify whether these treatments can prevent the development of ataxia symptoms. These results in animal models are necessary to obtain a permission to do a clinical trial.



RAPPORT D'ÉTAPE POUR 2011

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

L'ataxie de Friedreich (FRDA) est due à une expression réduite de frataxine causée par une répétition plus longue de trinucleotides GAA dans l'intron 1 de ce gène. Notre groupe poursuit donc des 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 ou d'une protéine TALE qui pourrait induire l'expression de la frataxine.

Cependant comme les protéines ne peuvent normalement pas pénétrer spontanément dans les cellules, notre équipe a produit au cours de 2011 des protéines frataxines couplées à différents peptides (Tat et Pep1) appelées

« domaines de transduction des protéines » pour leur permettre d'entrer dans les cellules. Un autre peptide (une séquence de six histidines) a aussi été ajouté à la protéine frataxine pour permettre sa purification sur des billes contenant du nickel. Finalement, un peptide appelé V5 a été ajouté à la frataxine pour permettre sa détection avec un anticorps spécifique. Ces diverses versions de la protéine frataxine ont été produites dans des bactéries et purifiées.

Des expériences ont été faites avec des cellules dans lesquelles il est possible de bloquer l'expression de la frataxine. Lorsque la synthèse de la frataxine est bloquée, ces cellules en culture meurent en moins d'une semaine. Cependant, notre équipe a démontré que lorsque la Tat-frataxine ou la Pep1-frataxine est ajoutée au milieu de culture, les cellules survivent très bien. Cette expérience démontre que non seulement ces protéines ont pénétré dans les cellules mais qu'elles ont aussi pu entrer dans les mitochondries. Une fois dans les mitochondries, ces protéines frataxines étaient fonctionnelles puisque les cellules ont survécu.

Un autre traitement potentiel de l'ataxie de Friedreich que nous poursuivons aussi vise à augmenter l'expression du gène frataxine. Les protéines TALE s'attachent de façon spécifique à une séquence d'ADN. Le gène codant pour ces protéines TALE peut être modifié pour que ces protéines s'attachent à une nouvelle séquence choisie d'ADN. Notre équipe a produit 12 gènes codant pour des protéines TALE_{rat} ciblant spécifiquement des séquences différentes de chacune des 12 nucléotides situées dans le promoteur du gène humain de la frataxine. Les gènes de ces TALE_{rat} ont été fusionnés avec une séquence codant pour quatre peptides VP16. Ces 12 plasmides sont désignés comme TALE_{rat}-VP64. L'équipe a démontré que ces protéines TALE peuvent augmenter l'expression d'un gène qui est sous le contrôle du promoteur de la frataxine. Les prochaines expériences permettront de vérifier si ces protéines TALE_{rat}-VP64 augmentent l'expression de la frataxine dans des cellules en culture.

La prochaine étape de ces deux projets sera d'administrer ces protéines couplées à Tat ou Pep1 à des souris modèles de l'ataxie de Friedreich pour voir si ce traitement permet de prévenir le développement des symptômes. Les résultats obtenus dans des modèles animaux sont nécessaires pour obtenir éventuellement la permission de faire un essai clinique.

CANADIAN NEUROMUSCULAR DISEASE REGISTRY - CNDR.ORG

Mireille Noël



This new national registry was launched in June 2011, it is based at the University of Calgary and eight other centers across the country participate. Here are some possible benefits to enroll in the registry:

- The CNDR will indicate if your illness was used to collect other data.
- The CNDR will inform you of the existence of research studies if you are considered as an eligible candidate.
- The information collected could help other people with neuromuscular diseases. For example, your information could help researchers to know how many people suffer from neuromuscular diseases.
- The CNDR will publish in this website general information from the registry, you can learn about your illness and how many people in Canada are affected.

Any person with a confirmed neuromuscular disease can participate to the CNDR. Registration is voluntary, free and confidential. There are three ways to register and to do so, choose one of the following ways:

- Contact your doctor using the information sheet (www.cndr.org > *Patients* > *Join the Registry*).
- Contact the center nearest you listed on page Centres attached to the CNDR (www.cndr.org > *About CNDR* > *CNDR Clinics*).
- Contact the National Office of CNDR to determine next steps (www.cndr.org > *Contact Us*).

We caution that CAFA has been informed of the legitimacy of the national registry. This registry allows the advancement of research on forty neuromuscular diseases and also facilitates the development of new treatments.

REGISTRE NATIONAL POUR LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Mireille Noël

Ce nouveau registre national a été inauguré en juin 2011, il est basé à l'Université de Calgary et huit autres centres à travers le pays y participent. Voici quelques avantages possibles de s'inscrire au registre :

- Le CNDR indiquera si la maladie dont vous souffrez a été retenue pour la collecte d'autres données.
- Le CNDR vous informera de l'existence d'études de recherche si vous êtes considéré(e) comme un candidat admissible.
- Les renseignements recueillis pourraient aider d'autres personnes atteintes de maladies neuromusculaires. Par exemple, vos renseignements pourraient aider les chercheurs à savoir combien de personnes souffrent de maladies neuromusculaires.
- Le CNDR publiera dans ce site Web des renseignements généraux tirés du registre ; vous pourrez en apprendre davantage sur votre maladie et savoir combien de personnes au Canada en sont atteintes.

Toute personne atteinte d'une maladie neuromusculaire confirmée peut participer au CNDR. L'inscription se fait de façon volontaire, gratuite et confidentielle. Il y a trois façons de s'y inscrire ; pour ce faire, choisissez l'une des voies suivantes :

- Communiquez avec votre médecin en utilisant la fiche de renseignements (www.cndr.org > *Patients* > *Inscription au registre*);
- Communiquez avec le centre le plus près de chez vous indiqué sur la page de Centres rattachés au CNDR (www.cndr.org > *À propos du CNDR* > *Centres rattachés au CNDR*);
- Communiquez avec le bureau national du CNDR pour connaître les étapes suivantes (www.cndr.org > *Pour nous joindre*).

Nous tenons à préciser que l'ACAF s'est préalablement informée de la légitimité de ce registre national. Ce registre permet l'avancement de la recherche sur une quarantaine de maladies neuromusculaires et facilite aussi l'élaboration de nouveaux traitements.

ASSEMBLÉE GÉNÉRALE ANNUELLE 2011 DE L'ACAF

Mireille Noël

C'est le 20 novembre dernier que se tenait, à Montréal, la 34^e Assemblée générale annuelle de l'ACAF. Nous avons eu droit à un bilan plutôt positif de cette dernière année financière. Comme il a été mentionné, ce succès est attribuable en grande partie au dévouement de nos personnes bénévoles et à nos généreux donateurs. Malgré ces bons résultats, Alain Bélanger, trésorier, soulignait qu'il ne faut pas, pour autant, relâcher nos ardeurs dans les activités de financement. Le financement de la recherche est notre priorité.

Alain Bélanger a été réélu pour un deuxième mandat, Jean-Paul Émard, pour un premier mandat au sein du conseil d'administration. Jean-François Rousseau, Jean Phénix, Vasilios Pylarinos ainsi que moi-même ferons partie du conseil pour un deuxième mandat.



L'Assemblée s'est terminée avec la présentation du P^r Jacques P. Tremblay qui présentait les étapes de sa recherche sur le développement d'une thérapie potentielle de l'ataxie de Friedreich. Vous trouverez le résumé des avancements de cette recherche à la page 8 de ce numéro.

UN SI BEAU GESTE

Michèle Pitre

Après avoir travaillé une couple d'heures d'affilée sur mon ordinateur, je me suis accoudée à la balustrade de mon balcon. Mon esprit s'est aussitôt mis à vagabonder et j'ai repensé à un événement marquant qui date du printemps 2010. Je n'ai pas eu à plonger bien loin dans mes pensées pour revivre ces émotions qui ne m'ont pas quittée depuis lors.

Je vais vous conter ce qui m'a fait chavirer en ce beau dimanche matin. Ce fut une journée mémorable et grâce à ce geste plein d'amour pour ma personne, je peux à l'avenir essayer de voir les gens qui m'entourent d'un autre œil.

Je reçus d'une voisine, deux plants de tomates qu'elle avait en trop. Sans plus tarder, je partis à la recherche de gros contenants. J'en trouvai un. Il était immense. Il ne me restait qu'à y faire des trous. Malheureusement, tout ce que je réussis à faire ce fut de le briser en mille morceaux ! J'avais oublié que je l'avais depuis pratiquement quinze ans: le temps avait eu raison de lui...

J'allai donc magasiner pour trouver tout ce qu'il me fallait, car je n'avais plus rien: ni pot, ni terreau... Mais cela me faisait tout un investissement pour deux pauvres petits plants de tomates. Je décidai donc, à contrecœur, de tout laisser tomber et j'avais bientôt tout oublié. La vie reprit son cours et je continuai à vaquer à mes occupations quotidiennes.

Je ne m'attendais tellement pas à ce qui se passa par la suite, que j'en perdis pratiquement connaissance ! Ce matin-là, quand je vis cette dame arriver avec les deux plants de tomates que j'avais délaissés, je crus que j'allais pleurer ! Elle les avait transplantés dans deux pots trouvés dans son sous-sol. Je lui répétai avec émotion à quel point elle était gentille !

Cet été-là, je fus particulièrement fière de ma « terre agricole ». J'en avais pris soin comme de la prunelle de mes yeux. Pourtant, l'amour que je portais à mes plantes n'avait rien changé. Elles étaient restées petites et rachitiques.

Mais, même si je n'ai eu qu'une trentaine de tomates



pendant tout l'été, même si j'y ai investi de l'argent pour rien, car je voulais avoir les meilleures des tomates, même si cela m'a demandé une énergie qui n'était pas toujours au rendez-vous, cela a signifié pour moi beaucoup plus que du simple jardinage. Cet épisode me donnait la possibilité de voir la vie de manière plus positive et de chasser de mon esprit les idées noires qui m'assaillaient depuis des années.

Parce que, comme un disque qui saute, je me répétais sans arrêt à quel point l'extérieur était apeurant, à tout point de vue, pour moi. Combien je craignais les gens ! Tellement, que je leur prêtais constamment de mauvaises intentions à mon égard, même si je savais pertinemment que j'exagérais et que ce n'était pas toujours fondé. S'ils riaient, c'était de moi. S'ils m'aidaient, c'était par condescendance ou par pitié. Je me faisais donc des idées pour rien.

Tranquillement, à partir de cet événement, la confiance aux gens et en la vie s'est installée. Je me sens maintenant outillée pour affronter le monde. Le dé clic que j'attendais pour me faire apprécier encore plus la vie est finalement arrivé ! Enfin, je vais pouvoir regarder défiler un autre film que celui où des jeunes se moquent de moi ou font des gestes disgracieux à mon égard. Quand j'ai besoin de motivation, je n'ai qu'à me remémorer cette scène en particulier pleine de bienveillance...

Ce qui semble, de prime abord, n'être qu'une simple histoire de plants de tomates s'est avéré être quelque chose de capital pour moi. Et vous pouvez être sûrs que j'ai mangé ma première tomate à la santé de cette dame ! Une histoire bien réelle et pleine de positivisme.

A VERY KIND GESTURE

Michèle Pitre

After doing some work on my computer for a couple of hours, I leaned against the balcony rail. My thoughts immediately began to wonder taking me back to an unforgettable moment in the spring of 2010. I did not have to dig deep into my mind to relive those emotions that remain with me today.

I am going to tell you how my life was turned

upside down one beautiful Sunday morning. It was a memorable day and thanks to a kind gesture I can now try to see people around me from a different point of view.

Let us start this charming story from the very beginning. One neighbour decided to give me two extra tomato plants she had. What a kind gesture of her, I thought. I knew I could take care of the plants because I had access to the yard, and for several years I had taken care of my friend's plants when she went away.

Immediately thereafter I began searching for large containers. I found one really large container. The only thing I had to do with it was make holes in it. Unfortunately, my attempt at that left the container in a thousand pieces. I forgot the container had been around for 15 years or so; time finally caught up with it.

Then I decided to go to the store to get all of the supplies I needed such as dirt, potting soil, etc. The bill for the supplies turned out to be quite a large expense to put towards two puny little tomato plants. Reluctantly, I decided to abandon the project. I forgot about it and I fell back into my daily routine.

What happened next caught me so much by surprise that I almost passed out. One morning I saw my neighbour bringing the two tomato plants transplanted into two pots that she found in her basement. When I saw her I thought I was going to cry. With great emotion I repeatedly told her how kind she was.

That summer I was especially proud of my "agricultural land". I really took care of it, as if it was the apple of my eyes. However, the love I gave my plants

did nothing to change the fact that my plants remained small and puny.

Even though I only grew about 30 tomatoes the whole summer and I uselessly invested money for better tomatoes and I did not always have the energy necessary to take care of them, the experience meant much more to me than just gardening. It presented me with the opportunity to see life from a more positive angle and it helped me to rid my mind of the negative ideas that hindered me for so many years.

Like a broken record I continuously told myself how everything about the outside world was so scary. I feared people! So much so that I always thought they had bad intentions towards me, even if I knew I was exaggerating. If people laughed, I thought they were laughing at me. If they helped me, I thought it was out of condescension or pity. I was creating these false notions for no reason.

This experience helped me slowly gain confidence in people and in life. Now I feel equipped to face the world. The change I was waiting for finally arrived; I could appreciate life more. At last, I will be able to see another life unfold before my eyes, one different from the one when people made fun of me or mocked me. Whenever I need motivation I can just think of that gesture, one full of kindness.

What at first appeared to be a simple story about tomato plants proved to be something monumental for me. Rest assured that the first tomato I ate was to the health of my neighbour.

This is a true story and one that is full of optimism.



CAFA'S 2011 ANNUAL GENERAL ASSEMBLY

Mireille Noël

On November 20, CAFA's 34th Annual General Assembly took place. We heard fairly positive results of this past fiscal year. This success is due largely to the dedication of our volunteers and our generous donors. However, Alain Bélanger, Treasurer, insisted that despite these good results we should not slacken our zeal for fundraising activities. Funding of research is our priority.

Jean-Paul Emard was elected for a first term on the board. Jean-François Rousseau, Alain Bélanger, Jean Phénix, Vasilios Pylarinos and I are remaining members of the board for a second term.

The Assembly ended with the presentation of Dr. Jacques P. Tremblay on the progress of his research project. You will find the summary of this report on page 8 of this issue.

TOUCHER LES NUAGES

Sylvie Bissonnette

Le 8 juillet 2010 fut une journée marquée à jamais comme étant le summum de la liberté.

Ce jour-là, ma copine Mélanie et moi avons fait le grand saut... en s'envoyant en l'air avec les anges ! Nous sommes allées sauter en parachute chez Adrenaline, à St-Jérôme.

Est-ce le désir de me dépasser qui m'a motivée ? Ou de sortir des sentiers battus ? Ou encore de montrer aux bipèdes que la liberté se situe quelque part entre les deux oreilles, et non dans la perfection du corps physique.

Décrire cette merveilleuse expérience relève du nirvana, rien de moins.

Je n'ai pas ressenti un iota de peur. Je voulais tellement connaître la grâce des oiseaux qui ne dure que quelques secondes, mais qui, de là-haut, semble perdurer à l'infini... C'est tout simplement incroyable la plénitude dans laquelle on baigne durant quelques instants. Aussi courts furent-ils, ces instants ont marqué à jamais mon âme qui souriait de contentement.

J'ai vu la terre, les lacs, les arbres comme jamais je ne les avais vus. Savoir que moi, avec mes limites physiques, je puisse accomplir cela a rendu la nature d'une beauté irréaliste.

Pour conclure, je dirais qu'il n'y a aucune limite physique à sauter... d'ailleurs, comme je l'ai précédemment dit, les seules limites viennent de nous, de nos peurs.



TOUCH THE CLOUDS

Sylvie Bissonnette

July 8, 2010 was a day I'll remember forever; it was the day I experienced the heights of freedom.

On that day, my friend Melanie and I took a great leap... We decided to fly with the angels! We went skydiving at Adrenaline in St. Jerome.

My personal search for extreme experience motivated me. Or perhaps I was drawn to skydiving because the sport is off the beaten track? Or because of my desire to teach the two-legged that freedom is somewhere between the ears, and not in the perfection of the physical body.

To describe this wonderful experience can only be done by those who could describe Nirvana. It was a complete freedom from physical limitation and suffering. True liberation – nothing less. During the experience, I did not feel an iota of fear, because I wanted so much to know the grace of the gliding birds that from earth seems so brief – only a few short seconds. From above, the experience of soaring seemed to last forever... It was simply amazing, overwhelming, breathtaking. For the few moments we drifted down time slowed and we were flooded with sensations and sounds and the amazing freedom of it.

But as short as the freefall was, those instants have touched my soul that now smiles with contentment.

I saw the earth, the lakes, the trees as I never saw them before. Knowing that I could accomplish this – with my physical limitations – caused a shift in my awareness – one that rendered nature of an unreal beauty. *Unsurpassable*.

That day I recognized there is no physical limit to prevent us from jumping forward to try new things... and I learned that the only real limits come from us. From our fears.

DONS PLANIFIÉS

Jean Philippe Bernard

Vous avez déjà entendu parler de don planifié ? Bien installé dans les habitudes de don chez nos voisins anglophones, le don planifié commence graduellement à prendre racine au Québec. Il comporte de nombreux avantages qu'on peut résumer ainsi : il permet de personnaliser son don tout en offrant, grâce aux différents mécanismes possibles, la possibilité de faire bénéficier l'organisme qui reçoit le don d'une contribution financière plus importante.

Définition

Un don planifié est établi aujourd'hui, mais souvent remis plus tard, parfois par testament. Ces dons proviennent d'actifs et comprennent les legs, les dons d'assurance-vie, de rentes, d'actions et de fonds communs de placement. L'accent est surtout mis sur les buts personnels, financiers et philanthropiques du donateur plutôt que sur l'importance du don. Ainsi, tout le monde peut faire un don planifié.

Pour les organismes, les dons planifiés sont aussi une façon de solliciter des ententes financières non traditionnelles auprès de leurs donateurs et qui leur fourniront des rentrées de fonds stables, prévisibles et importantes. Essentiellement, les organismes qui veulent assurer leur pérennité se doivent d'avoir un programme de don planifié bien orchestré d'où l'importance pour eux d'y accorder une place de plus en plus importante dans leur stratégie de développement.

Qui sont les donateurs de dons planifiés ?

Parmi les donateurs susceptibles de planifier un don, on retrouve :

- › Les jeunes adultes : Ils seront adeptes des dons en espèces (dons spontanés) et offriront parfois le don sous forme mensuelle.
- › Les adultes mûrs : Plus fortunés, ces donateurs seront plus susceptibles de préparer leur don planifié en fonction d'un don d'une assurance-vie ou d'actions cotées en bourse.
- › Les retraités : Ce sont les plus grands contributeurs de dons planifiés. Ils utiliseront le don testamentaire, le don de montants accumulés dans un régime de retraite, le don d'un bien immobilier, la rente de bienfaisance.

Pourquoi faire un don planifié ?

Plusieurs raisons peuvent vous motiver à faire un don planifié :

- › Parce que vous partagez les valeurs d'un organisme de bienfaisance
- › Parce qu'un don de charité planifié génère des avantages fiscaux qui peuvent être importants.

Étant donné que chaque situation est unique et peut donner lieu à un avantage fiscal, il est important de planifier cet exercice avec votre conseiller financier.

Des produits financiers innovateurs

Au cours des dernières années, on a vu apparaître de nouveaux produits financiers qui sont capables de combiner un capital décès versé à l'organisme avec un rendement offert pour la succession sur l'argent payé pour acheter la police d'assurance. On permet ainsi d'éliminer un argument de taille qui freinait plusieurs donateurs craignant que leur générosité pénalise leur succession. Ce type de formule génère donc un bénéfice pour l'organisme et la succession.



PLANNED GIVING

Jean Philippe Bernard

Have you ever heard of planned giving? It has many advantages that may be summarized as follows: planned giving enables you to customize your gift while giving the recipient organization, thanks to various possible options, the possibility to benefit from a larger financial contribution.

Definition

A planned gift is set up now but often delivered at a later date, sometimes through a will. These donations come from assets and include bequests, gifts of life insurance, annuities, stocks, and mutual funds. The focus is placed primarily on the personal, financial, and philanthropic goals of the donor rather than on the size of the donation. So anyone can make a planned gift.

For organizations, planned gifts are also a way to seek alternative financial arrangements from their donors, arrangements that will provide them with steady, predictable, and large sources of cash. Essentially, organizations that want to ensure their longevity must have a well orchestrated planned giving program; this is why it is important for organizations to give planned giving an increasingly large role in their development strategy.

Who makes planned gifts?

Among those likely to plan a gift are:

- › Young adults: These donors are fans of cash gifts (spontaneous donations) and will sometimes make contributions in the form of a monthly donation.
- › Mature adults: Wealthier, these donors will be more likely to set up their planned gift through a donation of life insurance or securities.
- › Retirees: The largest donors of planned gifts, retirees will use the testamentary gift, the gift of amounts accrued in a retirement plan, the gift of a property, the charitable annuity.

Why make a planned gift?

Several reasons may motivate you to make a planned gift:

- › You share the values of a charitable organization.
- › A planned charitable gift may generate considerable tax benefits.

Since each situation is unique and may result in a tax benefit, it is important create a plan with your financial advisor.

Innovative financial products

New financial products have emerged in recent years that can combine a death benefit paid to the organization with a return on the money paid for the purchase of the insurance policy for the estate. It thus eliminates a strong argument for many reluctant donors who feared that their generosity might penalize their estate. This type of option therefore generates a profit for the organization and estate.

**CONTACTEZ L'ACAF
POUR PLUS D'INFORMATION SUR
LES DONNÉS PLANIFIÉS**

ataxie@lacaf.org

**CONTACT CAFA
FOR MORE INFORMATION
ABOUT PLANNED GIVING**

514-321-8684

1-855-321-8684

Le 30 octobre 2011 se tenait une **activité de sensibilisation et de collecte de fonds** à Québec. **Le brunch-conférence** qui a eu lieu au restaurant l'Académie de Québec a permis aux 82 personnes présentes d'en apprendre d'avantage sur l'ataxie de Friedreich ainsi que sur les recherches du Dr Jacques P. Tremblay. Ces travaux visent le développement d'une thérapie potentielle pour les ataxiques de Friedreich. Le but premier de cet événement était de sensibiliser les gens à l'ataxie de Friedreich; il a également aidé à collecter **2 500 \$** pour l'ACAF.



Équipe organisatrice / Organizing Team :
Astrid & Benoît Audet, Marie & Benoît St-Pierre,
Sophie Audet, Annick Vigneault

On October 30, a **conference-brunch** was held in a warm and relaxed atmosphere of the restaurant L'Académie in Quebec City. 82 people showed up and enjoyed this social gathering where Dr. Jacques P. Tremblay gave a speech about Friedreich Ataxia and the research project on development of a potential therapy for the disease. Even though the goal of the event was **to raise awareness**, it also raised **\$2,500**.

L'Eldorado

Janvier • January 2012
Volume 27 numéro 1

L'Eldorado est le journal de l'Association canadienne des ataxies familiales — Fondation Claude St-Jean. 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. Numéro d'enregistrement 107600132 RR0001.

Veillez 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.

Toute reproduction est interdite sans autorisation.

Eldorado is the journal of the Canadian Association for Familial Ataxias — Claude St-Jean Foundation. All the texts in *Eldorado* are first submitted to a peer review committee responsible for maintaining the quality of language. Any article that, in the opinion of the committee, contains grammar or syntax errors will be corrected. All opinions expressed in the articles of *Eldorado* are those of the authors and do not at all represent the views of CAFA, its members or its board of directors.

This nonprofit organization holds a Quebec charter and is authorized by the Canada Revenue Agency to issue receipts for charitable donations. Registration number 107600132 RR0001

Further reproduction is prohibited without permission.

Dépôt légal • Legal deposit

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

Collaborateurs • Collaborators

Sophie Audet, Jean-Philippe Bernard, Sylvie Bissonnette, Svetlana Kartashyan, Stéphanie Martin, Mireille Noël, Jean Phénix, Michèle Pitre, Kama Soles, Jacques P. Tremblay

Révision et traduction • Editing and translation

Claire Canuel, Micheline Choinière, Diane Couture, Jean-Paul Émard, Joseph Grades, Suzanne Kemenang, Alain Lavallée, Giovanna Patruno, Joanie Pelletier, Stephanie Pettigrew, Hélène Roulston, Patricia Thomas

Infographie • Graphics

Svetlana Kartashyan

Imprimé par • Printed by

Imprime-Emploi

Le siège social de l'Association • Head office

3800, rue Radisson, bureau 110
Montréal (Québec) H1M 1X6
Téléphone : 514-321-8684
Sans frais : 1-855-321-8684
Courriel : ataxie@lacf.org
Site web officiel : www.lacf.org

Ce numéro est commandité par This issue is sponsored by

