



*Un an déjà...*

*Un 5 à 7 à la mémoire de Claude*



Dre Michèle De Guise, Dr Denis Bouchard et Dr Patrick Cossette,



Dr Jean-Pierre Bouchard, Jean-Jacques Bouchard, prés. ACAF, Dre Andrea Richter



# La richesse de vos témoignages



*par Nicole St-Jean*

Je reçois souvent des courriels et des appels téléphoniques de personnes m'informant avoir récemment reçu un diagnostic d'ataxie, soit de Friedreich, Charlevoix-Saguenay, SCA 2, et plus récemment de Beauce, de Portneuf et de formes encore inconnues.

C'est souvent en état de choc et paniquées que ces personnes s'adressent à moi. Leur neurologue leur a expliqué ce qui en était, mais tout semble maintenant confus et mélangé. Leur premier commentaire est : « ça ne se peut pas, pas moi, il doit bien y avoir un remède ! »

Après avoir lentement digéré la mauvaise nouvelle, elles se sentent maintenant prêtes à vouloir en savoir un peu plus sur le sujet. Elles prennent conscience que la vie va se poursuivre et qu'il va falloir s'organiser en conséquence pour pouvoir en profiter. Sage décision me direz-vous ! C'est que le choix est assez limité. Rester à ne rien faire n'est pas la bonne solution.

Une grande part de leur questionnement concerne les recherches médicales et leur avenir personnel. Existe-t-il des traitements expérimentaux ? Où en est la recherche ? À quoi dois-je m'attendre avec l'évolution de mes symptômes ? Est-ce qu'ils se soignent ? Peut-on avoir une vie saine, intéressante et

agréable ? Ce sont des questions légitimes que chaque personne ataxique a eu un jour à se poser et qui demeurent toujours d'actualité.

Les personnes vivant depuis un long moment avec l'ataxie, ont déjà accumulé une bonne expérience de vie avec cette maladie. Elles connaissent leurs symptômes mieux que quiconque parce qu'elles vivent avec quotidiennement. Elles continuent de conjuguer avec l'aggravation et l'apparition de nouveaux symptômes et, malgré tout, elles s'accrochent à la vie. Elles gardent espoir et elles ont raison.

Tous les témoignages que vous me faites parvenir procurent un immense réconfort et une bonne dose de motivation à toutes les personnes ataxiques. À leurs lectures, on ne se sent plus seuls et ça incite à y puiser la force et l'énergie qui s'en dégagent. De plus, vos témoignages aident les thérapeutes à améliorer leurs soins pour les rendre davantage conformes à notre état respectif. J'adore cet élan de solidarité et je vous encourage à continuer à m'en faire parvenir.

*Je vous en remercie, ils sont  
toujours très appréciés.*

# Le regard des autres



*par Julie Lemieux*

J'ai 38 ans, ataxique jusqu'au bout des doigts. On m'a proposé d'écrire un article ayant pour sujet « le regard des autres ». Il m'est difficile de discuter de ce sujet car, je ne me suis jamais arrêtée à examiner la réaction que je pouvais provoquer dûe à mon état physique. C'est peut-être égoïste de ma part, mais dans une interaction avec quelqu'un, j'ai toujours pris ce que j'avais à prendre en me disant que l'autre personne faisait la même chose avec moi. Comme n'importe qui d'autre. En vieillissant, je me suis rendue compte que la société se pose plus de questions que moi je m'en pose. Ce sont les gens autour de moi qui voient plus mon handicap que moi je ne le vois. Je sais que j'ai de plus en plus de limites physiques, mais je vis avec et je trouve des solutions pour m'aider, car je ne vois pas pourquoi je devrais arrêter d'exister, surtout en compagnie de gens qui m'aiment, de mon mari et de mon petit garçon.

Je n'ai pas toujours eu mon mari et mon petit garçon près de moi, mais avant mon mariage j'avais des amis (es) et ma famille. Oui, j'ai eu des difficultés comme toutes autres personnes de mon âge, mais il faut un jour arrêter de pleurer sur

notre sort et continuer d'avancer.

Pourquoi laisserait-on un état physique empiéter sur un état mental ??? Il est beaucoup plus important de se sentir bien et heureux. De toute façon lorsqu'une personne est bien dans sa peau, elle est encore plus belle physiquement que le plus beau mannequin malheureux.

Voilà trente ans que je suis ataxique, j'ai vécu bien des expériences différentes, heureuses et malheureuses et je n'ai pas fini. Il faut toujours s'écouter sans oublier les autres et non pas le contraire. Même si nous sommes malades nous n'avons pas le droit de mettre la pensée des autres au-dessus de nous.



# Apprendre à vivre avec l'ataxie de Friedreich

*par Sophie Audet*

Bonjour,

Je me prénomme Sophie, j'ai 25 ans et j'habite Shannon, municipalité de 3 800 habitants située au Nord de la ville de Québec. C'est en octobre 2002, après 6 ans de rendez-vous avec trois neurologues différents que j'ai enfin pu donner un nom à mes problèmes. J'ai l'ataxie de Friedreich. Étant donné que ma sœur aînée n'est pas atteinte et que personne d'autre dans ma famille n'a l'ataxie c'était quelque chose de nouveau pour moi. Au moment de mon diagnostic, je travaillais comme préposée à l'accueil, je venais de terminer un DEC en Tourisme. J'avais une vie normale, mais je savais bien que quelque chose n'allait pas. J'avais des petites pertes d'équilibre, un léger manque de coordination et parfois des troubles d'élocution. Malgré tout, je faisais du vélo, du ski de fond, de la raquette, du ski alpin, du ballet classique et je m'entraînais en salle régulièrement. J'essayais de suivre les personnes de mon âge.

À 21 ans ce n'était pas une chose facile à accepter, tant que je n'avais pas de diagnostic, je vivais toujours avec l'espoir que ça disparaisse. Comme je commençais à avoir de la misère à me déplacer, j'ai ralenti mes activités sociales. Ça faisait un peu mon affaire. J'avais beaucoup de difficulté à parler de ma maladie, c'était honteux pour moi d'avouer que j'étais atteinte d'une maladie dégénérative. J'avais raison d'avoir peur puisque la plupart de mes amis se sont éloignés graduellement de moi,

probablement parce qu'ils ne connaissaient pas l'ataxie de Friedreich. L'emploi saisonnier que j'occupais en 2002 n'était plus adapté à ma situation, il a fallu que je réoriente ma carrière. En 2004, j'ai débuté un AEC en administration-comptabilité par correspondance et ça a marqué le début d'une nouvelle vie pour moi. Étudier à la maison m'a permis d'avoir le temps de fréquenter un gym trois fois par semaine. En plus de faire un entraînement musculaire, je marche sur un tapis roulant, je fais des promenades en fauteuil roulant, du tricycle, du ski de fond assis et même du ski alpin assis. J'ai maintenant beaucoup plus de facilité à parler de mes problèmes de santé, grâce à ça mes vraies amies sont revenues. Pendant que je me cherche un emploi à temps partiel, je trouve toujours du temps pour sortir avec les membres de ma famille ou avec mes amies. Lorsque je ne suis pas au cinéma, dans les magasins, dans les restos ou dans les musées, j'aime bien travailler sur mon ordinateur ou faire de la cuisine. Ma vie n'a pas changé tant que ça, avec le temps j'ai appris à vivre avec l'ataxie de Friedreich.

Même que dans les prochaines années, lorsque j'aurai trouvé un emploi, j'aimerais bien aller vivre dans un logement. Je ne vois pas pourquoi je ne pourrais pas vivre une vie ordinaire.

Sophie Audet  
Shannon (Québec)

# Mon Ataxie inconnue



*par Daniel Lacroix*

Bonjour,  
voici ma petite histoire...

Je suis né en 1965. J'ai grandi à Magog dans les Cantons-de-l'est. Je demeure maintenant au Saguenay. Je n'ai jamais été marié. Je pensais faire une carrière militaire de 25 à 30 ans et ensuite, m'assagir et profiter de la vie. Dieu sait que je me suis trompé.

Mon enfance a été normale; du moins, je pensais... Je n'ai jamais été un grand sportif, n'ayant pas d'habileté naturelle et j'avais une dextérité en dessous de la normale. Ma mère peut vous parler de mon écriture médiocre durant mon adolescence!!! J'ai aussi subi ma première luxation à mon épaule gauche en 1983 pendant une balade sur ma moto.

J'ai joins les forces militaires en 1984 comme manoeuvrier dans la marine. J'ai vécu de 1985 à 1998 à Halifax, Nouvelle-Écosse, sur différents navires de guerre. J'ai eu un changement de métier en 1998 comme technicien en approvisionnement, qui m'a muté à Victoria, Colombie-Britannique pour le restant de ma carrière écourtée à cause de mon ataxie, car à l'époque, je ne savais pas ce que j'avais, ni personne d'ailleurs.

Je pense bien que c'est pendant un cours

militaire que j'ai dû me rendre compte que je n'étais pas normal physiquement. Je me suis brisé le pouce gauche en faisant une chute durant un exercice. Les médecins militaires m'ont dit que c'était seulement une maladresse de ma part... J'aurais dû insister pour avoir un IRM du cerveau, mais je n'avais aucune idée de ce que j'avais, ça fait que j'ai oublié cet incident...

J'ai travaillé dans un gros entrepôt militaire sur l'île de Vancouver pendant 2 ans...J'avais oublié cet incident de 1998 quand je me suis porté volontaire pour duty à CFS Eureka au Nunavut. J'ai dû passé encore beaucoup de tests autant physiques que psychologiques avec les physiothérapeutes, docteurs, etc... Les militaires n'ont rien trouvé d'anormal avec moi. Ce n'est que pendant mon temps à Eureka que je me suis rendu compte que quelque chose n'était vraiment pas normal avec moi... Une journée où nous devons transporter de la nourriture d'une bâtisse à une autre, je n'étais pas capable de garder l'équilibre avec ma charge sur les bras, je tombais assez souvent...

Ça fait qu'après cet incident, je me suis dis que je verrais un neurologue à mon retour à la civilisation et que j'insisterais pour un IRM

pour savoir exactement ce que j'avais et en février 2001, après une panoplie de tests et un IRM, on m'a diagnostiqué avec une ataxie cérébelleuse inconnue. Mon cervelet s'atrophie (lentement mais sûrement) et personne ne sait pourquoi.

J'étais sous le choc mais en même temps soulagé d'avoir trouvé une réponse aux signes de maladroitness, à mon élocution qui était moins bonne, à mon écriture qui n'était déjà pas bonne et qui se dégrade, etc... Mes parents étant à 5,000 kms de moi, ils ne l'apprendront pas tout de suite.

J'ai décidé d'accepter cette condition avant d'en parler à mes parents. Étant célibataire, cela a été plus facile (pour moi en tout cas) d'accepter mes nouvelles limites et de savoir que ma vie allait changer complètement. Mes parents ont appris à propos de ma condition seulement en 2002 et l'ont accepté parce que je pense que logiquement, malgré mes voyages autour du monde, mon travail physique exigeant etc.., ils se doutaient un peu que quelque chose était louche avec moi. Ils ne pensaient pas que j'avais une atrophie du cervelet. Ils pensaient que j'étais simplement maladroit de nature.

On m'a muté à un endroit où je pouvais faire du travail léger jusqu'en 2004 et après une couple d'incidents, dont ma deuxième luxation de mon épaule gauche, j'ai pu avoir ma retraite anticipée médicale. C'était la fin de ma vie militaire. Mon ataxie est encore inconnue à ce jour, mais par chance pour moi, elle a une évolution très lente ce qui me permet de faire (sous contrôle), des hobbies que j'aimais faire comme la marche en montagne, etc... mais c'est de plus en plus dur et je ne me permets plus des sorties de deux jours et plus en plein air.

Ma forme d'ataxie ressemble davantage à l'ataxie de Beauce. J'ai lu des articles ex-

pliquant les symptômes de ces personnes atteintes et je pense que l'énergie que l'on possède est ce que nous avons en commun. Je dois, comme toutes les personnes ataxiques, gérer mon énergie en me levant le matin, mais je pense que j'en ai un peu plus que d'autres. C'est un peu «tannant» de devoir faire le calcul de ma dépense d'énergie à chaque matin.

Aujourd'hui, vu ma condition, que je connais maintenant, je fais plus attention à ce que je fais, pas assez aux dires de certains, surtout après la plus récente dislocation de mon épaule gauche à la fin de janvier 2007 (troisième fois en 24 ans). Je donne de mon temps à une friperie locale (3 heures par semaine), je passe du temps à la bibliothèque locale, à peu près 5 à 6 heures par semaine ainsi que 9 à 10 heures au gym local (Énergie cardio). Le reste du temps est consacré à mes loisirs ainsi qu'à la lecture.

Mon ataxie cérébelleuse n'a rien altéré de mon intelligence car même si je dois utiliser seulement un doigt à la fois sur le clavier, ainsi que de le regarder constamment quand je m'en sers, je peux vous dire que je me débrouille pas mal du tout sur Internet comme le démontre les nombreuses pages web (en anglais et en français) que j'ai mises sur Internet... Depuis que j'ai une ataxie cérébelleuse, ma vie a changée, mais je me suis adapté et si ma condition se détériore dans le futur, je m'adapterai à cette nouvelle vie...

Daniel Lacroix

# Place à vos questions-réponses

## Psychologie



*par Thérèse Botez-Marquard*

neuropsychologue  
CHUM Hôpital Hôtel-Dieu de Montréal

**Q- J'aimerais savoir pourquoi certaines personnes ataxiques apportent une grande importance au regard que les autres ont d'eux, et d'autres, pas du tout? Je sais qu'on ne peut pas empêcher les gens de penser ou de parler. La nature est ainsi faite.**

**R- Comme vous dites si justement « on ne peut pas empêcher les gens de penser ou de parler. La nature est ainsi faite ».**

Il n'y a pas de réponse simple à cette question. Nous sommes tous différents. Les connaissances et les comportements varient selon le vécu de chacun. Notre sensibilité nous appartient intimement. Il vaut mieux ignorer de telles réflexions. Si le regard ou les commentaires négatifs des autres vous affectent, retenez la chose suivante: ils sont lancés sans discernement et souvent sans gêne et les gens vous oublient presque aussitôt. Comptez plutôt les regards agréables et les sourires chaleureux. Ça vaut la peine, cela peut faire votre journée! Apprenez à retenir que les regards positifs, ceux qui permettent d'apprécier ce que vous êtes capables de faire comme vous déplacer. C'est votre mérite!

**Q- Je suis atteinte d'ataxie inconnue. Mes activités quotidiennes m'épuisent à cause de mon manque d'équilibre et de mon incoordination. Je veux vivre une vie normale alors je tiens à accomplir toutes mes tâches dans le moment voulu afin d'éviter l'accumulation.**

**Est-ce que la fatigue peut mener à la dépression?**

**R- J'ai envie de vous poser une question d'ordre médical: avez-vous eu l'occasion de passer des tests**

génétiques? Aujourd'hui la plupart des ataxies peuvent être diagnostiquées.

Je comprends votre désir de mener une vie normale. Au fait, que signifie « vie normale »? Faire comme « tout le monde »? Je crois qu'il est possible, et surtout dans votre cas, il est même souhaitable de nuancer la dite « normalité ».

A votre place, je consulterai un ergothérapeute, spécialiste dans ce domaine pour me faire conseiller afin de trouver votre propre équilibre, votre « normalité » basée sur votre condition. Ainsi, vous apprendrez à économiser vos efforts afin de justement éviter le découragement et éventuellement une dépression situationnelle.

Les difficultés au plan mouvement, l'instabilité, la coordination exigent beaucoup d'efforts physiques et mentaux. Cependant, il existe des moyens pour vous faciliter la vie qui sont à votre disposition. Informez-vous dans un CLSC près de chez vous pour obtenir de l'information et de l'aide appropriée. Vous avez accès à des services qui vous permettront d'adhérer à une « vie normale » et à trouver le bonheur en vivant sereinement avec votre maladie.

Continuez à accomplir vos tâches, mais apprenez à écouter votre corps et à respecter vos limites. Acceptez de l'aide pour les tâches que vous ne réussissez pas à accomplir, mais continuez de faire ce qui vous est possible, sans vous décourager. Soyez fiers de ce que vous êtes capables de faire!

**Q- Depuis que j'ai l'ataxie, je me sens plus paresseux qu'avant. On dirait que je me sers de ce prétexte**



(l'ataxie) pour l'expliquer. Lorsque mon entourage me demande pourquoi je n'ai pas d'activité personnelle ou sociale, je leur réponds que cette maladie m'en empêche et que je ne dois pas me fatiguer. Mais là, je suis tanné de ne rien faire surtout quand je lis dans l'Eldorado les témoignages des ataxiques. Je me dis qu'il faut que j'arrête de me mentir à moi-même et que j'agisse. Comment me préparer mentalement à faire ce changement ?

R- Votre premier « pas » vers un changement est déjà fait avec cette prise de conscience (qui est implicite à votre question). Sur ce, je vous dis bravo et continuez dans cette voie, vous êtes prêt à faire ce « changement » dont vous parlez.

Partout au Québec, sont offertes des activités sociales adaptées à vos besoins où vous pourrez vous faire beaucoup de plaisir.

J'ai connu des patients qui hésitaient mais une fois embarqués dans des activités, ils ne voulurent pas un instant revenir en arrière. Ils furent ravis de leur choix et ils ont réussi à remplir le vide qui les habitait. C'est une richesse que de vivre des moments de partage avec des personnes qui vivent sensiblement la même chose, plutôt que de s'isoler et s'ennuyer. Je vous encourage fortement à vous informer dans votre municipalité et à participer à ce genre d'activités.

Q- J'ai l'ataxie depuis environ 7 ans. J'ai toujours cru que je l'acceptais, mais mon comportement face à d'autres personnes tend à me prouver le contraire. Plus l'ataxie évolue, plus mon champ d'activités motrices et sociales diminue et ça me frustre. J'envie mes amis et toutes les personnes actives. J'aime parler vélos, randonnées à la campagne, etc., mais je ne pratique plus rien. Je dois les envier à mourir. Je pense à m'éloigner d'eux. Est-ce que, dans le fond, je n'ai jamais accepté l'ataxie ?

R- Accepter une maladie est un mot où la plupart des gens se heurtent. Nous n'acceptons jamais une maladie. Nous ne l'avons pas demandé, nous ne la voulons pas, etc. Je suggère toujours aux malades d'apprendre à composer avec la maladie.

Cependant, la maladie ne devrait pas vous empêcher de poursuivre vos activités sociales et physiques, en respectant vos limites (chaises roulantes, etc.) De nos jours, en chaise manuelle ou électrique, nous pouvons faire beaucoup de choses, même des randonnées en campagne. Certes, les

accès ne sont pas encore parfaits, mais ils s'améliorent de jour en jour. Beaucoup de choses dépendent de vous, de votre volonté surtout. Composez avec votre condition physique. Les gens qui vous aiment n'arrêtent pas de vous aimer à cause de la maladie.

Vous ne devenez pas ennuyeux parce que vous ne faites plus de vélo ou d'activités avec vos amis qui ne sont pas atteints de la maladie. Vous pouvez vous épanouir et faire des activités adaptées à vos besoins et puis raconter vos anecdotes à vos amis non atteints. Par le fait même, vous vous ferez sans doute de nouveaux amis qui feront les randonnées avec vous. Il ne faut pas penser que vous devez vous éloigner de vos vieux amis, au contraire. Ils apprécieront vos nouvelles histoires de randonnées même si vous ne les faites pas en leur compagnie.

Il existe des transports adaptés qui peuvent aussi vous aider à vous déplacer, à faire des sorties de tout genre. Surtout ne stagnez pas sur le mot « accepter » et composer plutôt avec l'ataxie, ainsi vous vous offrez la chance de vivre une vie beaucoup plus sereine.

Q- J'ai l'ataxie, en fauteuil roulant et semi autonome. Il m'arrive de demander de l'aide lorsque j'en ai besoin. Les gens sont gentils, ils acceptent toujours. Mais pourquoi me répondent-ils toujours comme si j'étais un enfant de 10 ans ? J'en ai pourtant 40. Est-ce de la pitié ? Comment leur faire comprendre que je n'aime pas cette attitude ?

R- Demander de l'aide est une chose courante pour tout le monde mais pour différentes choses. Permettez-moi de vous suggérer de poser d'abord un regard critique sur vous : comment formulez-vous votre demande d'aide ? Devriez-vous poser les questions différemment, sur un autre ton peut-être ?

Il doit avoir quelque chose qui déclenche ce genre de comportement-réponse infantilisant. Si vous faites tout correctement, et que les gens continuent de vous traiter comme un enfant, vous pouvez leur dire gentiment que vous préférez être traité en adulte et même leur demander pourquoi ils agissent ainsi. Toutefois, rappelez-vous que les gens sont souvent maladroits involontairement.

# Bienvenue au forum-web de l'ACAF !!!

Démarré au début de mars 2007 par Julie Lemieux, l'administratrice du forum-web, ce lieu de rencontres et de discussions est un véritable succès !

Six mois plus tard, il y avait plus de 2000 messages écrits par les participants. Une vingtaine de personnes étaient membres du forum-web et une dizaine d'autres, sans être membres, participent au forum-web. Par ailleurs, des milliers de visiteurs ont lu les différents commentaires du forum-web enrichissant d'autant leurs connaissances des ataxies héréditaires.

Le forum-web brise l'isolement des ataxiques. La population en général a ainsi une fenêtre ouverte sur la vie quotidienne des personnes ataxiques.

Le texte d'invitation au forum-web explique : « Il y a quatre catégories de discussions (divers, questions, trucs et astuces, aspects psychologiques). Si vous voulez poser une nouvelle question au sujet de l'ataxie, des traitements médicaux ou naturels, des médecins et spécialistes, de l'Association, de vos trucs pour fonctionner quotidiennement ou simplement avoir une oreille à qui parler... »

Le ton empathique, chaleureux et décontracté des participants du forum-web produit de franches discussions.

Venez rencontrer Julie, O'Daiko, Csailor, Martine, phenix, eugenia, fitea1, Marie, chyco, Pyxille, cowboy444, bigmama, dany1 et bien d'autres. Inscrivez-vous !

Utilisez-le, ce forum-web est pour vous !!!

[www.lacaf.org](http://www.lacaf.org)

The screenshot shows the website for the Association Canadienne des Ataxies Familiales (ACAF). The page title is "associationcanadiennedesataxiesfamiliale" and the URL is "http://lacaf.forumactif.com/". The main heading is "Le forum" with the subtitle "associationcanadiennedesataxiesfamiliale" and the tagline "questions au sujet de cette maladie". There are navigation links for "Accueil", "FAQ", "Rechercher", "S'inscrire", and "Connexion". Below this, there are three columns of links: "TDAM... aide et conseils", "Bos, gras, mauvais gras", and "Info sur vos symptômes". The main content area is a table with the following data:

Forum	Objets	Messages	Derniers Messages
<b>Votre 1ère catégorie</b>			
<b>Divers</b> Tout peut être dit ici ...	183	1280	Mer 4 23:25 phenix
<b>Trucs et Astuces</b> Aides Pratico-Pratiques ...	25	216	Mer 26 Sep - 15:40 eugenia
<b>Aspect psychologique de l'ataxie</b> Comment vivre avec ...	0	112	Ven 11 Sep - 5:24 phenix
<b>questions</b> Si ça vous arrive?	94	744	Mer 26 Sep - 11:32 chyco

Below the table, there is a section "Qui est en ligne ?" with the following text: "Nos membres ont posté un total de 2382 messages. Nous avons 33 membres enregistrés. L'utilisateur enregistré le plus récent est benigne. Il y a en tout 2 utilisateurs en ligne : 1 Enregistré, 0 Invisible et 1 Invité. Le record du nombre d'utilisateurs en ligne est de 7 le Mar 26 Aoû - 23:52. Utilisateurs enregistrés: [ benigne ] [ benigne ]. Légende : [ administrateur ] [ modérateur ]." At the bottom, there are links for "Nouveaux messages", "Pas de nouveaux messages", and "Forum Verrouillé".

# Deux activités « Hommage posthume à Claude St-Jean »

*par Jean Phénix*

## **Dîner « Hommage posthume au fondateur de l'ACAF »**

Le 23 juin dernier, à l'Oratoire St-Joseph de Montréal, plus de quatre-vingt personnes se sont rassemblées uniquement pour se remémorer le souvenir du premier grand batailleur pour la cause des ataxies héréditaires, Claude St-Jean, décédé le 13 juin 2006.

La journée a débuté par la célébration d'un office religieux, au cours duquel fut faite la lecture d'un très beau texte d'une amie précieuse de Claude.

Puis, une grande salle décorée pour l'occasion attendait les convives pour un excellent repas. Musique d'atmosphère et orateurs ont égayé le dîner. Nous avons ensuite levé nos verres pour rendre à Claude St-Jean un hommage bien mérité. La pièce voisine nous conviait à un encan silencieux. On y retrouvait bijoux, arrangements floraux, coupons pour massage, vitrail, toiles à l'huile, etc.

Pour compléter l'événement, la dernière salle projetait une vidéo de 30 minutes sur les débuts du combat de Claude. On y retrouvait ses collaborateurs de l'époque, des amis ataxiques et non ataxiques et le premier neurologue, le Dr. André Barbeau, à qui nous devons le tout premier comité scientifique de l'ACAF. Nous avons vu Claude en 1972, debout, présentant les premiers symptômes de l'ataxie : un problème d'équilibre et une démarche ataxique. Son élocution était excellente et on constatait sa grande énergie. Il s'en est d'ailleurs bien servi pour mener sa bataille contre l'ataxie de Friedreich, la seule forme d'ataxie identifiée à ce moment là. (Il s'est battu par la suite pour les

autres formes d'ataxies héréditaires)

Merci aux participants pour votre encouragement et un merci tout spécial aux organisateurs, commanditaires et aux bénévoles qui ont donné un coup de main aux personnes ataxiques présentes. Mention d'honneur à Mme Christine-Marie Gladu, directrice du bureau d'accueil et des pèlerinages pour son accueil et sa générosité et au Traiteur d'excellence Multicaf, un service hors pair.



*Yves Tapp et François Côté*

## Un 5 à 7

Le 7 juin dernier, à la salle de réception le « Baron Royal », à Saint-Léonard, plus d'une quarantaine d'invités se sont réunies pour partager des moments particuliers vécus avec Claude St-Jean. Le thème de la rencontre était: « L'ataxie de Friedreich: c'est ma vie, ma force, mes espoirs. »

Pour l'occasion, une présentation vidéo soulignait des activités importantes qui décrivaient bien l'éventail de son travail. Une petite exposition sur Claude St-Jean était également présentée: (photos, lettres de correspondances, documents scientifiques, travaux de recherches, des hommages sous forme de médailles, de plaques honorifiques, etc., des biographies, des témoignages de reconnaissance, du matériel promotionnel, des publications informatives, etc.) Le tout illustrant la riche histoire de Claude St-Jean.

Le Dr. Jean-Pierre Bouchard, neurologue et chercheur, qui présida le premier comité scientifique de l'ACAF, et qui a bien connu Claude St-Jean, y est allé d'une série d'anecdotes toutes aussi cocasses les unes que les autres. Quel orateur!



Des médecins étaient également présents tels la Dre Michelle De Guise (cardiologue), le Dr Denis Bouchard (cardiologue), le Dr. Patrick Cossette (neurologue), la Dre Andrea Richter (chercheuse agrégée de la faculté de médecine –Pédiatrie de l'UdeM) participante aux recherches, ainsi que des représentants du domaine politique local, des donateurs et supporteurs invités.

Avant de clore l'événement, un toast fut porté à Claude St-Jean, ce batailleur infatigable pour la cause des ataxies.

Nous avons recueilli la somme de

2,000.00\$. Un cadre commémoratif en provenance du député fédéral de Saint-Léonard-Saint-Michel, Massimo Pacetti nous fut expédié ultérieurement. (voir la photo ci-jointe). Le Président de l'Assemblée nationale et député provincial de Jeanne-Mance-Viger, Michel Bissonnet un supporteur de longue date de Claude St-Jean, a été un élément important du succès de cette rencontre. Monsieur Bissonnet a transmis une lettre d'appréciation du travail de Claude St-Jean.



Un cordial merci à tous les participants et aux organisateurs de ce 5 à 7.

# Programme bénévole de visites amicales

Afin de briser l'isolement qui, trop souvent, est le lot des personnes atteintes d'ataxie et de leurs proches, nous proposons un programme de visites afin d'offrir aux ataxiques et aux membres de leur famille, le soutien d'un accompagnement amical. Ces visites d'un bénévole rigoureusement sélectionné et adéquatement formé permettent d'offrir empathie, écoute et réconfort, tant à la personne atteinte qu'à ceux et celles qui en prennent soin en plus d'offrir aux aidants naturels la possibilité d'un certain répit.

Le service s'adresse à toute personne ataxique, membre de l'ACAF, vivant à domicile ou en résidence, souffrant de solitude, de sa situation ou de l'absence de parenté ou d'amis, et permet à celle-ci de recevoir, de façon régulière (1 fois semaine) ou à une fréquence entendue, la visite d'un bénévole.

Une entente sera prise entre le bénévole et le bénéficiaire sur le jour et l'heure de la visite.

Si vous désirez participer à ce programme en tant que bénéficiaire ou bénévole communiquez avec nous.

## **Pour informations:**

téléphone : 514 321-8684

courriel : [ataxie@lacf.org](mailto:ataxie@lacf.org)

Visitez [www.lacf.org/services.php](http://www.lacf.org/services.php)

# L'ACAF – Fondation Claude St-Jean s'engage financièrement dans la recherche sur une forme tardive d'ataxie récessive.

Pour l'année financière 2006-2007, l'Association participera pour un montant de 30, 000 dollars dans ce projet du Centre de recherche du CHUM sous la direction du Dr Bernard Brais M.D., M. Phil., Ph.D. Neurogénéticien

## **Caractérisation clinique et génétique d'une forme tardive d'ataxie récessive**

Les ataxies cérébelleuses récessives tardives sont un groupe de maladies mal caractérisées. La plupart des descriptions correspondent à des formes dominantes à pénétrance variable. Nous avons réussi à identifier 2 cohortes régionales d'une forme tardive d'ataxie spinocérébelleuse au début pur. Une des cohortes est dans les Cantons-de-l'Est et l'autre au Saguenay-Lac-St-Jean. Depuis, nous avons identifié 29 familles où au moins 1 cas de cette forme d'ataxie tardive est présent. Nous avons recruté 30 cas définitifs et 130 membres de ces fratries. Ceci nous a permis de définir un groupe relativement homogène d'individus qui développent à la fin de la cinquantaine ou au début de la soixantaine des problèmes à la marche. Ceux-ci progressent au point de rendre la marche précaire 10 à 15 ans plus tard. Ils sont associés à une dysarthrie et des problèmes de coordination. Un certain nombre d'entre eux évoluent de façon plus agressive vers une atteinte de plusieurs systèmes

neurologiques communément appelée une atteinte multi-systématisée de type cérébelleux. Grâce à une famille, nous avons découvert où se trouve le gène muté. L'analyse de 8 de nos familles nous a démontré que tout est lié au même locus chromosomique. Qui plus est, un chromosome semble être partagé par 55 % des chromosomes porteurs dans nos familles et un deuxième par 22 %. Ceci confirme bien l'hypothèse d'une maladie à effet fondateur. Nos cas actuels proviennent de presque toutes les régions du Québec. Nous sommes à mieux définir la région candidate. Nous demandons donc l'appui de l'ACAF afin de compléter un article de caractérisation clinique de cette maladie accompagné d'un effort de recherche soutenu pour mieux définir la région candidate et idéalement identifier le gène muté responsable de cette forme de maladie tardive. La découverte du gène responsable nous permettra de mieux comprendre la maladie, mais aussi de mieux la diagnostiquer. Nous espérons qu'elle ouvrira la porte vers un traitement de celle-ci.

*par Dr Bernard Brais*

# La recherche internationale

## **Ataxie de Friedreich : premiers résultats dans le traitement des troubles neurologiques**

### **la recherche progresse**

*Inserm, AFM, AP-HP le 14/05/2007*

Une équipe de chercheurs de l'Unité Inserm 781 « Génétique et épigénétique des maladies métaboliques, neurosensorielles et du développement » dirigée par Arnold Munnich (hôpital Necker-Enfants malades, AP-HP), en collaboration avec Ioav Cabantchik (Université Hébraïque de Jérusalem), vient d'obtenir des résultats prometteurs dans le traitement des atteintes neurologiques de l'ataxie de Friedreich, la plus fréquente des ataxies héréditaires. La coordination des mouvements, la parole ainsi que certains troubles sensitifs se sont améliorés sous l'effet de la déféripone, une molécule qui piège le fer accumulé de façon anormale dans certaines régions du cerveau. Ces résultats positifs, obtenus dès la phase I/II d'un essai financé et promu par l'Assistance Publique -Hôpitaux de Paris et sa délégation Interrégionale à la recherche Clinique, offrent des perspectives thérapeutiques à court terme pour cette maladie gravement invalidante.

Ces travaux réalisés au sein de l'Unité Inserm 781 et financés par l'AFM, grâce aux dons du Téléthon, sont consultables sur le site Internet de la revue Blood. Grâce à l'AP-HP, au-delà de la promotion et de l'organisation de cet essai clinique, la valorisation industriel-

le des résultats de cette phase I/II a d'ores et déjà été engagée.

L'ataxie de Friedreich est la plus fréquente des ataxies héréditaires : elle touche 1 personne sur 50 000 en Europe. Un européen sur 120 serait porteur de l'anomalie génétique à l'origine de cette affection transmise sur le mode récessif. Cette anomalie a été identifiée en 1996 : il s'agit d'une expansion importante du triplet GAA (100 à 2 000 répétitions) dans un gène situé sur le chromosome 9 codant pour une protéine appelée « frataxine ».

Cette maladie neurodégénérative est due à l'atteinte de certaines cellules du système nerveux. Elle se traduit avant tout par des troubles de l'équilibre et de la coordination des mouvements volontaires (ataxie). Une atteinte cardiaque (cardiomyopathie), des troubles ostéo-articulaires (scoliose, pieds creux) et un diabète sont parfois associés.

En 1997, l'équipe d'Arnold Munnich a mis en évidence le mécanisme de la maladie : un déficit de protéine conduisant à une accumulation anormale de fer dans les mitochondries, sièges de la respiration cellulaire et de la production d'énergie. Ce trop-plein de fer conduit à la formation de radicaux libres d'oxygène, toxiques pour la cellule. En 1999, cette équipe avait mené un premier essai clinique basé sur l'administration de l'idébénone. Financé et promu par l'AP-HP grâce notamment au programme hospitalier de recherche clinique (PHRC), cet essai avait débouché sur des premiers résultats encourageants, en réduisant la cardiomyopathie. Ce traitement n'avait cependant pas eu d'effet sur les atteintes neurologiques. Les chercheurs ont donc tenté de les réduire à l'aide d'une molécule qui élimine le surplus de fer, un chélateur de fer.

Cette molécule aurait une action anti-oxydante en neutralisant les radicaux-libres libérés par les mitochondries.

Grâce à une séquence d'imagerie par résonance magnétique (IRM) mise au point pour mesurer la quantité de fer en un point précis, les chercheurs ont pu mettre en évidence l'accumulation anormale de fer au niveau du cervelet, le centre nerveux régulateur de la fonction motrice. Forts de cette information, ils ont donc opté pour un chélateur de fer qui traverse la barrière séparant le cerveau de la circulation sanguine : la déféripone.

Pendant 6 mois, chaque malade a absorbé quotidiennement deux doses de déféripone. Au terme de l'essai, pour 8 des 9 patients, les troubles neurologiques se sont améliorés du fait de la diminution de la quantité de fer dans le cervelet. Ces améliorations ont d'abord concerné des troubles sensitifs et sphinctériens, comme l'incontinence ou la constipation, puis l'exécution des mouvements et la parole, et enfin les déplacements ainsi que l'équilibre. Des résultats très positifs qui n'étaient pas attendus à ce stade si précoce de l'essai clinique.

Prochainement, un essai randomisé multicentrique en double aveugle sera lancé sur le plan international, en coopération avec la firme canadienne Apo Pharma.

La déféripone pourrait à l'avenir être utilisée dans le traitement d'autres pathologies plus communes, comme les anémies dues à des maladies inflammatoires chroniques, en raison de sa capacité à rediriger le trop-plein de fer dans les zones du corps qui en manquent.

**Source :** *Communiqué de l'AFM, APHP et Inserm du 14 mai 2007*

# À part ... égale, levons les obstacles



*par Mireille Noël*

Toujours dans le but de demeurer aux faits des dossiers susceptibles d'intéresser nos membres, l'ACAF s'est penchée sur le dossier québécois de l'actualisation du projet politique : À part ... égale, qui s'appuie sur la loi assurant l'exercice des droits des personnes handicapées en vue de leur intégration scolaire, professionnelle et sociale.

Dès sa création en 1984, l'Office des personnes handicapées du Québec (O.P.H.Q.) a toujours rigoureusement travaillé à faire respecter la politique d'ensemble de À part... égale pour l'intégration sociale des personnes handicapées. L'élaboration de cette politique est le résultat de nombreuses concertations entre les personnes handicapées et les fournisseurs de services. En tant que mandataire de cette politique, l'O.P.H.Q. a aujourd'hui la responsabilité de faire une mise à jour de cette politique afin de s'adapter aux enjeux actuels que rencontrent les personnes handicapées et de leur famille dans la société québécoise. Ils doivent livrer la proposition de politique d'ensemble le 17 décembre prochain.

En attendant l'actualisation de cette politique, attardons-nous à mieux connaître en quoi consiste À part... égale? L'objectif premier est certainement de promouvoir l'intégration sociale des personnes handicapées. Il est important de souligner que l'intégration sociale s'obtient avant tout par une bonne qualité de vie. Une personne qui a un niveau de vie dé-

cent, qui ne vit pas dans une situation sociale marginale, qui a dans son environnement des services accessibles et adéquats et qui enfin se sent valoriser dans ses paroles et ses actions. Avec ces éléments, l'intégration sociale se fait beaucoup plus aisément. La mission du document de travail À part ... égale, est donc de se donner des buts raisonnables afin qu'une qualité de vie décente soit une réalité pour les personnes handicapées.

Pendant plus de vingt ans, les orientations de À part... égale ont servi à l'élaboration de politiques gouvernementales, à guider les revendications des associations des personnes handicapées tout comme à formuler les critères d'évaluation de l'intégration sociale des personnes handicapées. Avec l'actualisation de ce document, quatre principes essentiels vont guider le remaniement de cette nouvelle politique; soit les valeurs fondamentales, les orientations relatives aux personnes handicapées et à leur famille, les orientations relatives à l'environnement et l'orientation relative à la finalité de la politique.

Pour en savoir plus sur cette importante politique, vous pouvez vous rendre à l'adresse Internet suivante : <http://www.ophq.gouv.qc.ca/index.htm> En faisant des lectures relatives à cette mise à jour, on peut être fier de vivre dans une société où l'intégration sociale est un concept accessible à tous.



# Exposition « Le Monde du Corps 2 »



*par Nicole St-Jean*

Avez-vous visité l'exposition LE MONDE DU CORPS 2 présentée au Centre des Sciences de Montréal dans le Vieux Port ? C'était tout simplement fantastique et hors du commun.

C'était la fameuse exposition sur l'anatomie et la physiologie par l'examen de vrais corps humains qui ont été donnés volontairement par des personnes, avant leur décès, pour fins éducatives.

Le but : éduquer le grand public sur le fonctionnement interne du corps humain et nous montrer les effets de nos choix de vie sur notre santé.

Tous les corps présentés ont été préservés grâce à la plastination. Une technique inventée en 1977 par le Dr Gunther von Hagens, un anatomiste de notre époque.

La plastination est une méthode de conservation anatomique révolutionnaire qui permet de présenter les spécimens dans des poses naturelles, semblables à celles adoptées lors d'activités quotidiennes ou sportives. Il est ainsi plus facile d'examiner les systèmes qui composent le corps et leurs interactions.

Les spécimens plastinés ne sont pas recouverts de peau afin de mettre en évidence les muscles, les os, les tendons, les nerfs, les vaisseaux sanguins et les organes.

L'exposition regroupait plusieurs plastinats de corps entiers, d'organes individuels et de systèmes plastinés. On pouvait comparer des poumons sains et des poumons de fumeurs, constater comment sont insérées les prothèses dans le corps afin de restituer la fonction d'un membre, voir une scoliose et comprendre facilement pourquoi la fonction respiratoire est affectée dans cette condition, constater le gras en trop sur le corps (obésité) et son interaction sur les organes.

Chaque plastinat était présenté dans une pose dynamique ou sportive afin d'illustrer des propriétés physiologiques différentes et démontrer comment les multiples systèmes réagissent à l'intérieur du corps lorsque celui-ci exécute des mouvements de la vie quotidienne ou une activité sportive. Chaque pose mettait en valeur des caractéristiques anatomiques particulières.





Un plastinat a suscité mon intérêt et je m'y suis attardée un peu plus. Il démontrait le « fameux » système nerveux, celui qui nous apporte tant de problèmes, à nous les personnes ataxiques. À l'intérieur de présentoirs vitrés on retrouvait les organes du cerveau dont la moelle épinière avec ses différents nerfs. Des informations étaient apportées sur les cellules nerveuses : comment voyage l'influx nerveux dans le corps, la spécialisation des cellules, des exemples de cervelets présentant des anomalies, etc.

J'en sors davantage convaincue, le corps humain est précieux et complexe. Il faut en prendre bien soin. La bonne alimentation et l'exercice sont importants, c'est clair. Il faut que les recherches scientifiques sur l'ataxie se poursuivent, c'est crucial.

À ce jour, plus de 20 millions de personnes, dans le monde, ont visité cette exposition. Je sais que l'exposition du Corps humain 3 est déjà présentée dans plusieurs pays. On l'attend patiemment.

# Tournoi de GOLF

## **Classique Banque Nationale**

La Banque Nationale de Gatineau a organisé, le 31 mai dernier, un tournoi de golf à Gatineau. Tous les profits ont été remis à 14 organismes de la région qui ont contribué à l'amélioration de la qualité de vie de plusieurs de leurs citoyens.

Cet événement fut un grand succès, attribuable à l'implication de la communauté d'affaires de Gatineau. Nous leur offrons tous nos remerciements et bravo à toute l'équipe organisatrice, aux participants et commanditaires. Un merci tout spécial à Mmes. Lisette Crêtes et Mélanie Lemieux qui ont apporté leur grande collaboration à cette belle réussite. La somme remise de 4,200.\$ servira à poursuivre les recherches médicales sur les ataxies familiales.



*Lisette Crêtes (dir. BNC), Nicole St-Jean (rel. ACAF), Richard Ferland (dir. BNC)*

*À ne pas manquer*

# Articles promotionnels

Commandez dès maintenant les articles promotionnels de l'ACAF – Fondation Claude St-Jean!

Ces épinglettes et porte-clés de qualité sont fabriqués en petites quantités à partir de métal coulé, puis plaqué or. Ces pièces sont par la suite émaillées en des teintes de jaune et de vert, puis brossées à la main. Elles sont livrées dans un emballage individuel.

Procurez-vous nos articles promotionnels et profitez de l'occasion pour faire un don à l'ACAF – Fondation Claude-St-Jean. Tout l'argent récolté par la vente de ces articles est remis à l'ACAF – Fondation Claude St-Jean.

L'épinglette se vend quatre dollars et le porte-clés cinq dollars.  
Frais de manutention et de port non compris.

Ces articles promotionnels sont remarquables et ils sont réalisés par des artisans professionnels membres de l'ACAF!





# ACAF

Association  
canadienne  
des ataxies  
familiales

Fondée par Claude St-Jean

**Relationniste:**

Nicole St-Jean  
nicole.stjean@lacaf.org

**Designer graphique & Infographiste:**

Frédéric Miousse

**Collaborateurs:**

Sophie Audet, Thérèse Botez-Marquard, Dr Bernard Brais, Daniel Lacroix, Julie Lemieux, Diane Limoges, Mireille Noël, Jean Phénix, Nicole St-Jean

**Imprimeur:**

Imprimerie Mont-Roy

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 émettre des reçus pour dons de bienfaisance.

**Le siège social de l'Association est situé au :**

3800, rue Radisson, suite 110  
Montréal, QC  
H1M 1X6

[www.lacaf.org](http://www.lacaf.org)  
[ataxie@lacaf.org](mailto:ataxie@lacaf.org)

**Dépôt légal**

**Bibliothèque Nationale du Québec:** D-765-163  
**Bibliothèque Nationale du Canada:** D-160-914

Toute reproduction est interdite sans autorisation.