

Compte rendu des progrès de la recherche sur l'ARSACS

Octobre 2017

La collaboration internationale sur l'ARSACS continue à faire progresser nos connaissances sur les dysfonctions cellulaires dans de la maladie. La prestigieuse revue anglo-américaine *Human Molecular Genetics* a publié en août un travail collectif combinant des travaux réalisés dans les laboratoires de Paul Chapple à Londres, Francesca Maltecca à Milan et Bernard Brais et Heather Durham à Montréal. Cette étude démontre que la saccin, la protéine manquante dans la majorité des cas d'ARSACS, est essentielle à une organisation normale et au maintien du cytosquelette de toutes les cellules, et plus particulièrement des fibroblastes provenant de la peau de malades. Cette étude va dans la direction qu'une anomalie du cytosquelette est le changement primaire observé dans l'ARSACS. Qui plus est, elle met en lumière que l'utilisation de fibroblastes de malades peut servir à la recherche et à la validation de molécules thérapeutiques. Comme de fait, la plateforme de criblage à haut débit de l'Institut de recherche en immunologie et en oncologie (IRIC) de l'Université de Montréal, sous la direction de Michel Bouvier, travaille étroitement avec l'équipe du Dr Brais de l'Institut neurologique de Montréal pour faire un criblage de molécules en utilisant les fibroblastes de malades. Les résultats sont très encourageants, au point où la fondation a choisi d'appuyer le Dr Bouvier et son équipe afin d'accélérer cette recherche. La fondation supporte aussi les travaux de recherche de molécules thérapeutiques du Professeur Thomas L. Schwarz du Children's Hospital de l'Université Harvard. L'année 2017 est donc la première où nous voyons poindre des percées thérapeutiques pour l'ARSACS ! Dix ans de recherches, parce que la recherche guérit!

Plusieurs chercheurs de la collaboration internationale sur l'ARSACS ont participé à l'*International Ataxia Research Conference* qui se tenait à Pise, en Italie, du 27 au 30 septembre 2017. Ils y ont appris les percées thérapeutiques en développement pour l'ataxie de Friedreich, la plus commune des ataxies récessives, et d'autres plus rares. Les progrès sont très encourageants, en particulier avec les molécules de nouveau genre dérivées d'ADN. Les efforts de la fondation afin d'augmenter la visibilité de l'ARSACS au niveau international ont porté fruit car l'ARSACS fut spécifiquement mentionnée dans les délibérations comme une des ataxies récessives sur laquelle il se faisait le plus de recherche, et qu'elle devait dorénavant être plus discutée dans le cadre de ce type de rencontre internationale.