

L'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) est une maladie héréditaire progressive présente à l'échelle planétaire, mais la région du Saguenay-Lac-St-Jean affiche la plus grande prévalence mondiale. Cliniquement, l'ARSCS est caractérisée par de multiples déficiences, c'est-à-dire l'atteinte des fonctions des différents systèmes du corps, dont les principales sont : l'incoordination des membres et du tronc, la dysarthrie, les contractions involontaires aux membres inférieurs et la faiblesse. Dès leur jeune âge, les personnes atteintes d'ARSCS sont rapidement limitées dans leurs déplacements à la marche, ce qui les restreint dans leurs activités de loisirs et leur travail. Les scientifiques ont malheureusement peu étudié les raisons qui expliqueraient ces difficultés en bas âge, mais pire encore, aucune étude ne s'est intéressée aux facteurs responsables des limitations à la marche de ces personnes. Le manque de connaissances sur certains mécanismes associés à cette maladie comme l'incoordination, la spasticité des membres inférieurs, les contractions indésirables (cocontraction musculaire) ne permet pas d'offrir des services appropriés à cette clientèle. Basé sur le cadre conceptuel et la terminologie de la classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé de l'organisation mondiale de la santé, mon projet de doctorat, vise à caractériser les déficiences et limitations physiques et leur impact sur la marche à l'intérieur du domicile des personnes atteintes d'ARSCS. Les objectifs spécifiques du projet consistent à : 1) caractériser les déficiences et les limitations d'activité en lien avec les déplacements à la marche dans l'ARSCS et 2) identifier les variables cliniques qui expliquent le mieux les changements de la vitesse de marche à l'intérieur. Dans cette étude, la vitesse de marche a été choisie comme variable principale parce que celle-ci est universellement utilisée en clinique et en recherche. Elle est également considérée dans la littérature comme le sixième signe vital, puisqu'elle permet de prédire une multitude de situations dans la vie de tous les jours comme le milieu de vie où résideront les personnes et leur niveau de fonctionnement à domicile. Il est d'une très grande

importance de bien comprendre quelles sont les déficiences qui expliquent la vitesse de marche afin de bien cibler les marqueurs biologiques dans le cadre de futurs essais thérapeutiques. Cette étude sera réalisée auprès d'environ 50 participants marcheurs, sans égard à l'auxiliaire de marche utilisé. Cette taille d'échantillon permettra de généraliser les résultats obtenus à l'ensemble de la population ARSACS qui se déplace en marchant. Les participants proviendront des registres de la Clinique des maladies neuromusculaires du Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay–Lac-St-Jean et de La Capitale Nationale. Plusieurs variables seront évaluées à l'aide d'outils de mesure quantitatifs, selon un protocole rigoureux et standardisé, notamment : la gravité de l'ARSCS, le niveau de contraction indésirable lors des mouvements volontaires des membres inférieurs, la coordination des membres inférieurs et l'équilibre. Une multitude d'activités liées aux déplacements intérieurs seront également évaluées telles que la marche sur courte distance, les changements de direction, les transferts assis-debout et les escaliers. La faisabilité de cette étude est excellente, notamment en raison de l'accessibilité à la population cible pour le recrutement (très grande prévalence). Ce projet est novateur et il contribuera à l'avancement des connaissances sur l'ARSCS. D'un point de vue clinique, les résultats de ce projet permettront de mieux orienter le processus d'évaluation des personnes atteintes d'ARSCS qui se déplacent en marchant et optimiser les traitements de ces personnes en ciblant les interventions (médicales et de réadaptation). Ce projet permettra aussi d'évaluer l'efficacité des futurs essais thérapeutiques en mesurant l'effet sur les variables cliniques qui expliquent le mieux les changements de la vitesse de marche à l'intérieur du domicile de personnes atteintes d'ARSCS. Mon projet de doctorat est sous la supervision des Professeurs Luc J. Hébert (Université Laval) et Cynthia Gagnon (Université de Sherbrooke).