

Québec, le 8 septembre 2017

Fondation de l'ataxie de Charlevoix-Saguenay

2100-1000 Sherbrooke O
Montréal, QC
H3A 3G4

Rapport final

Projet

« Caractérisation des déficiences, limitations d'activités et restrictions de participation ainsi que leur interrelations chez les personnes atteintes d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) »

Chercheurs principaux

Luc J. Hébert, pht, PhD
Cynthia Gagnon, erg., PhD

Étudiante au doctorat

Isabelle Lessard, pht, M.Sc.

Résumé du projet

Ce projet est une collaboration du Pr Luc J. Hébert, chercheur sénior au CIRRIIS de l'IRDPO à Québec avec la Pre Cynthia Gagnon, membre de l'équipe Émergente IRSC/FACS, et de l'étudiante au doctorat Mme Isabelle Lessard. Ce projet vise à poursuivre les travaux effectués dans le cadre de l'étude d'histoire naturelle de l'ARSCS effectuée par Pre Gagnon (2013-2017) et consiste à identifier les facteurs qui expliqueraient le mieux les difficultés observées à la marche. L'ARSCS engendre évidemment des impacts négatifs sur plusieurs fonctions et activités. Mais cliniquement, les difficultés liées à la mobilité et aux déplacements, qui surviennent dès le tout jeune âge, sont parmi celles qui entraînent des restrictions importantes de participation en lien avec le travail, les loisirs et la vie autonome à domicile. L'identification des facteurs qui expliqueraient ces restrictions est donc un élément essentiel pour optimiser la préparation aux essais thérapeutiques en permettant de caractériser plus finement les atteintes présentes, leurs variabilités et des pistes d'action potentielles pour des traitements pharmaceutiques et des interventions en réadaptation.

Objectifs : Chez des patients souffrant d'ARSCS ; 1) Caractériser les déficiences de force et de contrôle de mouvements volontaires et les limitations d'activité liées à la mobilité; 2) Caractériser leurs interrelations; et 3) Identifier les variables cliniques qui expliquent le mieux les limitations d'activités telle que la vitesse de marche.

Travaux réalisés

Afin d'atteindre l'objectif 1 du projet, un protocole standardisé a été développé et un projet pilote a été effectué au laboratoire du Prof Hébert au CIRRIIS dans la Capitale Nationale à l'Institut de Réadaptation en Déficience Physique de Québec (IRD PQ). Ce projet visait à valider la faisabilité d'un protocole visant à caractériser les profils d'activation musculaire des muscles du membre inférieur lors de mouvements actifs de flexion et d'extension du genou (chaîne ouverte) et du transfert assis à debout à assis (chaîne fermée). Un étudiant à la maîtrise clinique en physiothérapie de l'Université Laval, Monsieur Joseph-Émile Cashman-Kadri, a été recruté afin de mettre en place ce protocole en collaboration avec Isabelle Lessard, étudiante au doctorat. Ce projet pilote a débuté en janvier 2017 et a été complété en août 2017.

Le processus itératif a d'abord consisté à évaluer trois personnes saines (mai 2017) et trois personnes atteintes d'ARSCS (juillet 2017) afin de développer, modifier et évaluer la faisabilité du protocole (tâche réaliste, cueillette de signaux EMG et analyses). La version finale du protocole sera celle utilisée lors de la prochaine collecte de données au Saguenay à l'automne 2017. Le développement de ce protocole novateur a nécessité l'achat d'équipements spécialisés notamment un goniomètre digital, un système d'acquisition et de traitements de signaux EMG sans fil Trigno (Delsys Ins.), un dynamomètre manuel digital MEDup (Atlas Medic inc.), ainsi qu'un lit de thérapie manuelle. Ces équipements à la fine pointe permettront de poursuivre l'acquisition des connaissances dans les projets futurs en ARSCS. De plus, la collaboration pour ce projet avec le Dr Xavier Rodrigue, physiatre à l'IRD PQ, nous permettra d'accéder à la population du CIUSSS de la Capitale Nationale et du centre hospitalier Affilié (Hôpital Enfant-Jésus). Un registre des personnes atteintes d'ARSCS de la région de Québec et de Charlevoix a aussi été élaboré. Cette étape préalable au projet pilote, a permis de cibler les participants potentiels de notre projet et elle servira également aux projets futurs.

Les résultats de ce projet pilote seront présentés lors de trois congrès, soit à Québec à l'Université Laval dans le cadre du colloque des étudiants finissants à la maîtrise en physiothérapie le 7 décembre 2017, en Italie au congrès *International Ataxia Research Conference* en septembre 2017 et au congrès de dystrophie musculaire Canada qui se tiendra en mai 2018. Lors de ce dernier congrès, les résultats de recherche, ainsi que leur impact dans les suivis cliniques des patients seront présentés en collaboration avec une clinicienne expérimentée avec la clientèle atteinte d'ARSCS.

Grâce à la subvention reçue de la Fondation, considérant le manque de littérature scientifique qui caractérise les déficiences et limitations d'activités dans l'ARSCS, une revue exhaustive des facteurs influençant la marche dans les différentes ataxies héréditaires a aussi été effectuée afin d'orienter les choix de variables à introduire lors de la collecte de données à venir (objectifs 2 et 3). Les divers outils d'évaluation permettant de mieux caractériser les déficiences et limitations d'activités ayant un impact au niveau des déplacements à la marche ont été déterminés et introduits dans la collecte de données qui débutera au Saguenay-Lac-Saint-Jean en octobre 2017. Ce choix a été fait en fonction de la collecte de données du projet de l'équipe émergente ARSCS, qui a comme objectif de caractériser l'histoire naturelle de l'ARSCS.

Actuellement, la clientèle ARSCS est grandement sollicitée pour divers projets et de combiner ces 2 collectes de données semblait le meilleur choix puisque cela facilitera le recrutement. De plus, l'ensemble des outils de collecte de données sera appliqué selon une procédure opératoire normalisée (SOP) qui sera utilisée pour le projet PREPARE. La formation du professionnel de recherche qui sera impliqué dans cette collecte de données est en cours actuellement.

L'étudiante au doctorat s'intéressant à l'ARSCS, Isabelle Lessard, poursuit donc actuellement son parcours académique. Elle a présenté avec succès son projet lors d'un séminaire à l'Université de Sherbrooke et elle débutera son examen général de Doctorat en novembre 2017.

L'acquisition de nouvelles connaissances, ainsi que leur partage lors de divers congrès, tel que lors du *Fourth international symposium on autosomal recessive spastic of Charlevoix-Saguenay*, a également permis de susciter l'intérêt pour cette population d'un étudiant gradué de l'Université du Québec à Chicoutimi, Raphaël St-Gelais. Ce dernier a débuté une maîtrise en septembre 2017 qui vise à déterminer l'évolution des capacités locomotrices et certains déterminants tels que l'équilibre et la coordination auprès des personnes atteintes d'ARSCS dans le cadre de la demande PREPARE soutenue par la Fondation.

Publications/présentations découlant des travaux effectués par notre équipe :

- Lessard, I., Lavoie, C., Cote, I., Mathieu, J., Brais, B., Gagnon, C. (2017). Validity and reliability of the LEMOCOT in the adult ARSACS population: A measure of lower limb coordination. *J Neurol Sci* 377, 193-196.
- Gagnon C., Brais B., Lessard, I., Lavoie C., Côté, I., Mathieu J., (article en préparation), *Disease severity and functional capacities in ARSACS*. Soumis dans la revue *Movement disorders*
- Gagnon C., Brais B., Lessard, I., Lavoie C., Côté, I., Mathieu J., (article en préparation) *Assessing mobility in Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay population: Validity and reliability of four key outcome measures*. Soumission prévue dans la revue *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*
- Gagnon C., Brais B., Lessard, I., Lavoie C., Côté, I., Mathieu J., (article en préparation), *Validity and reliability of outcome measures assessing dexterity, coordination, and upper limbs strength in Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay*. Soumission prévue dans la revue *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*
- Cashman-Kadri JE, Lessard I, Gagnon C, Hébert LJ. Caractérisation des profils de co-activations musculaires au membre inférieur chez des personnes atteintes d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay lors de mouvements

simples; étude de faisabilité. Présentation orale, Colloque des finissants en physiothérapie, Faculté de médecine, Université Laval, déc 2017.

De nombreux travaux ont donc été réalisés au cours de l'année, afin de bien préparer la collecte de données de l'automne 2017. Notre équipe continuera de développer sa programmation de recherche afin d'améliorer les outils diagnostiques et de traitement de l'ARSCS.



Luc J. Hébert, PhD, pht/PT, CD

Professeur agrégé, Département de réadaptation, Physiothérapie
Chef de la section recherche, Radiologie-Médecine nucléaire
Faculté de médecine, Université Laval
Pavillon Ferdinand-Vandry, bureau 4437
1050 avenue de la Médecine, Québec (Québec) G1V 0A6
Téléphone : 418 656-2131, poste 3643
Courriel : lucj.hebert@fmed.ulaval.ca
www.fmed.ulaval.ca

Chercheur, CIRRI (H-1410)
IRDPQ, 525 boulevard Hamel, Québec QC G1M 2S8
Téléphone: 418-529-9141 poste 6579