

NOUVELLES ARSACS

EDITEUR : FONDATION DE L'ATAXIE CHARLEVOIX-SAGUENAY

SGOBEIL@ARSACS.COM

WWW.ARSACS.COM

Le bulletin de ce mois-ci met en avant les publications récentes, les actualités et les conférences à venir. L'objectif de cette publication est de diffuser des informations sur l'ARSACS afin de favoriser les liens et collaborations, permettant ainsi d'accélérer la découverte de traitements. Il vise également à tenir informés tous les acteurs de l'ARSACS des dernières nouvelles.

À LA UNE – RECHERCHE

"Longitudinal Imaging Biomarkers Correlate with Progressive Motor Deficit in the Mouse Model of Charlevoix-Saguenay Ataxia" par la Dre Francesca Maltecca et son équipe. Dans l'ataxie récessive



spastique autosomique de Charlevoix-Saguenay (ARSACS), la gravité et l'âge d'apparition varient considérablement, ce qui complique la mesure objective et la prédiction de la progression clinique. L'épaississement de la couche des fibres nerveuses rétiniennes est une caractéristique distinctive des patients atteints d'ARSACS, évaluée par tomographie en cohérence optique, tandis que l'imagerie conventionnelle par résonance magnétique cérébrale met en évidence des altérations à la fois supratentorielles et infratentorielles.

Cependant, les études d'imagerie longitudinale chez les patients ARSACS font défaut pour définir ces changements comme des biomarqueurs de la progression de la maladie. Notre étude vise à combler cette lacune en explorant ces marqueurs dans le modèle murin de l'ARSACS.

Lisez l'article complet ici : <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ana.27146>

OPPORTUNITÉ DE FINANCEMENT

Restez à l'affût de notre prochaine opportunité de financement ! Cette année encore, la Fondation lancera son appel à projets pour financer les recherches sur l'ARSACS pour 2025-2026. Plus de détails à venir en février.



PROCHAINES CONFÉRENCES SUR L'ARSACS

➤➤➤ Les Drs Nicolas Dupré et Élise Duchesne animeront un webinaire organisé par la National Ataxia Foundation. Ce webinaire informatif, qui aura lieu le **13 février 2025**, portera sur les aspects cliniques de la maladie ainsi que sur les recherches en cours.



➤➤➤ Sonia Gobeil (cofondatrice de la Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay) et le Dr Benoit Gentil (chercheur à McGill) présenteront leur projet collaboratif sur la thérapie génique pour l'ARSACS lors du Regroupement Québécois des Maladies Orphelines, le **14 février 2025**.

➤➤➤ La Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay et les travaux de recherche sur l'ARSACS seront bien représentés au World Orphan Drug Congress, qui se tiendra à Boston du **22 au 24 avril 2025**. Cet événement rassemble les principales entreprises pharmaceutiques et biotechnologiques, les autorités gouvernementales et réglementaires, les groupes de défense des patients, les investisseurs et les fournisseurs de solutions. Il offre une plateforme pour discuter des avancées dans le développement des médicaments orphelins et améliorer l'accès aux thérapies pour les personnes atteintes de maladies rares.

Deux présentations sur l'ARSACS sont prévues au programme :

- Fireside Chat : *ARSACS (Ataxie de Charlevoix-Saguenay) : Trouver des solutions pour les patients atteints de maladies rares*, par Sonia Gobeil, Betsy Trainor (membre du conseil d'administration de l'ARSACS) et le Dr Jeremy Schmahmann.
- *Développement d'une thérapie génique pour l'Ataxie récessive spastique autosomique de Charlevoix-Saguenay : défis et réussites*, par Alexandre Paré (doctorant à McGill).

De plus, Sonia tiendra un kiosque d'exposition durant le congrès. Venez discuter avec elle.



Pour plus d'informations sur le World Orphan Drug Congress et pour vous inscrire, veuillez visiter :
https://www.terrapinn.com/bookwodc_arsacs
CODE PROMOTIONNEL 50% de rabais: **ARSACS50**

