

NOUVELLES ARSACS

EDITEUR : FONDATION DE L'ATAXIE CHARLEVOIX-SAGUENAY

SGOBEIL@ARSACS.COM

WWW.ARSACS.COM

Cette infolettre présente les dernières actualités sur l'ARSACS, notamment une publication scientifique récente et notre offre de financement pour des projets de recherche sur l'ARSACS. Nous sommes heureux de vous informer de la participation de la Fondation au World Orphan Drug Congress (WODC), où nous poursuivrons nos efforts de sensibilisation et de collaboration dans le domaine des maladies rares.

À LA UNE – RECHERCHE

"ARSACS: Clinical Features, Pathophysiology and iPS-Derived Models",
coécrit par Dr Nicolas Dupré, membre de notre conseil d'administration.



L'ataxie spastique autosomique récessive de Charlevoix-Saguenay (ARSACS) est une maladie neurodégénérative à début précoce causée par des mutations du gène SACS. Les deux premières mutations ont été identifiées il y a 20 ans au sein des populations canadiennes-françaises. Aujourd'hui, la maladie est reconnue comme l'une des ataxies récessives les plus fréquentes dans le monde. Ses principales caractéristiques incluent une ataxie cérébelleuse, une spasticité pyramidale et une neuropathie. Les analyses neuropathologiques ont révélé une atrophie du vermis cérébelleux supérieur et antérieur, associée à la dégénérescence des cellules de Purkinje, une atteinte pyramidale, une atrophie corticale, une perte des neurones moteurs et une neuropathie démyélinisante. À ce jour, il n'existe aucun traitement efficace pour les patients atteints d'ARSACS. Cependant, au cours des deux dernières décennies, d'importants progrès ont été réalisés dans la compréhension de la maladie. De nouvelles approches, telles que la reprogrammation de cellules souches pluripotentes induites dérivées de patients, ouvrent des perspectives prometteuses pour de nouvelles découvertes. Plusieurs questions de recherche émergent désormais. Cet article passe en revue les caractéristiques cliniques de l'ARSACS ainsi que les aspects cérébelleux de la maladie, en mettant l'accent sur les domaines d'investigation récents. Lisez l'article complet ici : <https://arsacs.com/wp-content/uploads/2025/01/arsacs-clinical-features-pathophysiology-and-i-ps-derived-models.pdf>

COMITÉ DE BÉNÉVOLES

En novembre 2024, Betsy Trainor a lancé un comité officiel de bénévoles aux États-Unis pour soutenir la mission de la Fondation ARSACS. Betsy siège au conseil d'administration de la Fondation et est la mère d'une jeune femme d'une vingtaine d'années atteinte d'ARSACS. L'objectif du comité est d'accroître la visibilité de l'ARSACS aux États-Unis et d'unifier les efforts de collecte de fonds. Lors de sa première réunion, le comité a discuté de différentes idées de collecte de fonds pour 2025. Il travaille actuellement sur des modèles de lettres universelles qui pourront être utilisées pour solliciter un soutien scientifique pour la recherche sur l'ARSACS, organiser des événements de financement et recueillir des dons pour le gala annuel qui se tient à Montréal. Le comité prévoit se réunir chaque mois et est ouvert à toute personne souhaitant y participer. Les membres actuels comprennent des patients atteints d'ARSACS, des proches aidants et des membres de familles élargies. Il n'est pas nécessaire de résider aux États-Unis pour rejoindre le comité, car ses discussions visent à être utiles et bénéfiques à toute personne intéressée à faire avancer la recherche sur l'ARSACS. Pour en savoir plus sur le comité des volontaires, contactez Betsy Trainor à elizabethann1966@gmail.com.



OPPORTUNITÉ DE FINANCEMENT



L'appel à d'offres est maintenant lancée!
La Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay invite les chercheurs à soumettre leur candidature pour obtenir un financement afin de soutenir des projets de recherche sur l'ARSACS pour 2025-2026. Cette opportunité de financement annuelle vise à faire progresser les découvertes scientifiques et le développement de traitements potentiels pour la maladie. Déposez votre demande dès maintenant :

<https://arsacs.com/fr/recherche/>



VOUS AVEZ MANQUÉ CES CONFÉRENCES ? VISIONNEZ-LES !



All About ARSACS

Presented by: *Nicolas Dupré, MD, MSc
& Élise Duchesne, PhD*



Thursday, February 13, 2025
9:00 am CST

<https://www.youtube.com/watch?v=6Vpjssf6idu>

*Présenté en anglais seulement, avec sous-titres disponibles en plusieurs langues.



Research & Treatment Development for ARSACS

Presented by: *Justin Wolter, PhD*



Friday, February 28, 2025
12:00 pm CST

<https://www.youtube.com/watch?v=t90M3V7E24s>

*Présenté en anglais seulement, avec sous-titres disponibles en plusieurs langues.



MOIS DE zébrier

RQMO
REGROUPEMENT QUÉBÉCOIS DES MALADIES ORPHELINES

ZÉBINAIRES 2025

PRÉSENTATION D'UN PROJET DE RECHERCHE SUR L'ARSACS : UN MODÈLE COLLABORATIF

14 FÉVRIER 2025 À 12H00

EN DIRECT SUR LES RÉSEAUX SOCIAUX DU RQMO





INVITÉS : PROF BENOÎT GENTIL, UNIVERSITÉ MCGILL
ME SONIA GOBEIL, FONDATRICE DE LA FONDATION DE L'ARSACS
MARIE-ÈVE DUGUAY, DIRECTRICE, FONDATION DE L'ARSACS















<https://www.youtube.com/watch?v=MwOxSuueGKw&t=1s>

PROCHAINES CONFÉRENCES SUR L'ARSACS

Le World Orphan Drug Congress (WODC) 2025 approche à grands pas, et la Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay y sera !



Du **22 au 24 avril à Boston**, nous participerons à des discussions et présentations sur la recherche sur l'ARSACS et la défense des maladies rares :

>>> 22 avril à 16h00

Développement d'une thérapie génique pour l'Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay : défis et réussites- Présenté par Alexandre Paré (doctorant, McGill).

>>> 23 avril à 14h30

Fireside Chat : ARSACS (Ataxie de Charlevoix-Saguenay) : Trouver des solutions pour les patients atteints de maladies rares, par Sonia Gobeil (cofondatrice de la Fondation, Betsy Trainor (membre du conseil d'administration de l'ARSACS) et le Dr Jeremy Schmahmann (Harvard Medical School).

Si vous êtes un défenseur des patients, un professionnel de la santé ou membre d'une organisation de patients, vous pourriez bénéficier d'un laissez-passer **gratuit**. Ne manquez pas cette occasion de rencontrer des experts, d'échanger sur des enjeux clés et de soutenir la communauté des maladies rares



Pour plus d'informations sur le World Orphan Drug Congress 2025 et pour vous inscrire, veuillez visiter :

https://www.terrapiin.com/bookwodc_arsacs

CODE PROMO : 50 % DE RÉDUCTION: ARSACS50

