

NOUVELLES ARSACS

ÉDITEUR : FONDATION DE L'ATAXIE CHARLEVOIX-SAGUENAY

SGOBEIL@ARSACS.COM

WWW.ARSACS.COM

Dans cette édition, nous mettons en lumière un article portant sur l'identification des caractéristiques cliniques, radiologiques et génétiques des patients japonais atteints d'ARSACS ainsi que le dernier rapport de recherche de Dre Maltecca visant à identifier des molécules thérapeutiques potentielles pour traiter la dysrégulation du calcium dans l'ARSACS.

Nous vous présentons également les détails de notre prochaine participation à la conférence scientifique dédiée à l'ARSACS qui se tiendra à Milan. Vous découvrirez également l'histoire inspirante de Christos Scarpinato ainsi que les nombreuses façons dont vous pouvez soutenir notre mission.

PLEINS FEUX SUR LA RECHERCHE

«Six Novel SACS Mutations Expand the Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix–Saguenay Spectrum»

Susumu Ikenoshita, MD, PhDa*, Toshiya Nomura, MD, PhDa, Haruo Shimazaki, MD, PhD^{b,c}, Hiroyuki Uetani, MD, PhD^d, Keiichi Nakahara, MD, PhD^{a,e}, Takahiro Okazaki, MD^f, Michie Imamura, MD^a, Hironori Mizutani, MD, PhD^a, Aoi Fudo, MD^a, Yuya Jo, MD^a, Soichiro Matsubara, MD, PhD^a, Yujiro Higuchi, MD, PhD^g, Toshinori Hirai, MD, PhD^d, Hiroshi Takashima, MD, PhD^g, Mitsuharu Ueda, MD, PhD^{a,e}

Abstract

Background: The clinical spectrum of autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix–Saguenay (ARSACS) in Asian populations remains incompletely defined. We aimed to characterize the clinical, radiological, and genetic features of Japanese patients with ARSACS and to expand the mutational and phenotypic spectrum of this disorder.

Methods: We conducted a retrospective case series of patients diagnosed with ARSACS in our department between January 2016 and December 2023. Five patients from four families with biallelic SACS variants were identified.

Results: Genetic analysis revealed seven pathogenic SACS variants, of which six were novel. Clinical heterogeneity was notable, with age at onset ARTICLE IN PRESS ranging from 1 to 27 years. Four patients showed classical ARSACS-related neuroimaging findings, whereas one patient presented with a Charcot-Marie-Tooth disease (CMT)-mimicking phenotype characterized by predominant peripheral neuropathy, mild cerebellar involvement, and absence of the classical pontocerebellar magnetic resonance imaging features.

Conclusions: The recognition of CMT-mimicking presentations supports considering ARSACS in the differential diagnosis of hereditary peripheral neuropathies, particularly in patients with additional cerebellar, pyramidal, or supportive neuroimaging features.

[Consultez l'article complet ici](#) (En anglais seulement)



"TARGETING CAV2.1 TO RECOVER FIRING DEFECTS AND DEGENERATION OF PURKINJE NEURONS IN ARSACS"

(1e année) (En anglais seulement)

Francesca Maltecca, Ph. D., Cheffe d'équipe
Erica Spirito, Ph. D., chercheuse postdoctorale
Institut scientifique San Raffaele, Milan, Italie



This project aimed to identify potential therapeutic molecules to address calcium dysregulation in ARSACS, for which currently no disease-modifying therapies are available. Our previous work (Del Bondio et al., 2023) demonstrated that correcting altered calcium homeostasis can halt Purkinje cell degeneration and improve motor symptoms in a mouse model of the disease, providing strong proof of concept that calcium signaling pathways represent a promising therapeutic target in ARSACS.

Building on these findings, and on our more recent evidence that sacsins play an important role in regulating calcium channels in Purkinje neurons, this project is exploring complementary pharmacological strategies aimed at restoring calcium homeostasis in disease models. In particular, we investigated the potential of clinically approved compounds known to modulate calcium-related pathways as candidates for drug repurposing in ARSACS.

In parallel, we established a collaboration with a specialized contract research organization to perform a large-scale screening campaign aimed at identifying novel compounds with similar or complementary mechanisms of action. This effort combined advanced computational approaches, virtual screening, and experimental validation to prioritize candidate molecules for further development.

By integrating targeted drug repurposing with broader compound discovery efforts, this project generated important tools, preliminary proof-of-concept data, and a portfolio of promising candidate molecules that we are exploring in the frame of the second year of funding.

Overall, these results provide a strong foundation for the future development of therapeutic strategies aimed at slowing or preventing Purkinje cell dysfunction and degeneration in ARSACS.

PROCHAINE CONFÉRENCE SUR L'ARSACS

Milan 2026 : Conférence scientifique sur l'ARSACS



La Fondation est heureuse de participer à la conférence scientifique intitulée « Focusing on Rare Conditions: Advances, Challenges and New Horizons in ARSACS », qui se tiendra à Milan le 24 septembre 2026. Parmi les organisateurs de cet événement unique figure ARSACS OdV, un organisme de bienfaisance italien dirigé par des parents, dont la mission est de faire progresser la recherche et de contribuer à la découverte d'un traitement pour cette maladie rare présente partout dans le monde. Cette conférence d'une journée mettra en lumière les plus récentes avancées scientifiques, les défis actuels ainsi que les perspectives d'avenir dans le domaine de l'ARSACS.

[Pour consulter le programme et vous inscrire](#)

ACTIVITÉ DE LEVÉE DE FONDS

COURIR EN SOUTIEN AUX FAMILLES TOUCHÉES PAR L'ARSACS

Le 1er novembre 2024, Christos Scarpinato a perdu sa mère des suites de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay, une maladie neurologique rare et dégénérative. Deux ans plus tard, il relève un défi porteur de sens : courir un marathon en Angleterre en sa mémoire et faire avancer la recherche. À cette occasion, une campagne de financement a été lancée afin de soutenir les efforts visant à mieux comprendre et traiter cette maladie pour laquelle il n'existe actuellement aucun traitement curatif.



👉 Chaque don et chaque partage font réellement une différence. **[Lisez son histoire](#)**

💙 Soutenez Christos et faites partie de cette initiative inspirante. **[Faites un don](#)**

Différentes façons de soutenir la recherche

Chaque don nous rapproche un peu plus de traitements pour les personnes vivant avec l'ARSACS. Grâce à la générosité de nos donateurs, la Fondation peut continuer à financer des projets de recherche novateurs. Quelle que soit la façon dont vous choisissez de contribuer, votre soutien permet d'accélérer la recherche et d'apporter de l'espoir aux familles partout dans le monde.

Organisez une activité ou un événement de collecte de fonds

Faites preuve de créativité ! 

Organisez un événement, relevez un défi personnel, célébrez un anniversaire en invitant vos proches à faire un don ou mettez sur pied une activité comme une vente de pâtisseries ou d'articles promotionnels. Chaque contribution fait une différence.

INFORMEZ LA FONDATION DE VOTRE INITIATIVE.

FAIRE UN DON



Fondation de
l'Ataxie Charlevoix-Saguenay

**Parce que
la recherche guérit**