

LA PHILANTHROPIE

CHANGE DES VIES

Vos dons font la différence.

2016



McGill



neuro

Institut et hôpital neurologiques de Montréal

NEURO

Comprendre l'effet fondateur : l'exemple de l'

ARSACS



En 2006, Sonia Gobeil et Jean Groleau découvrent que leur premier enfant est atteint d'une rare affection appelée l'ataxie spastique récessive autosomique de type Charlevoix-Saguenay (ARSACS). Ce trouble neurologique dégénératif héréditaire qui se manifeste durant l'enfance – en général entre l'âge de deux et cinq ans – se poursuit à l'âge adulte, les gens finissant par avoir besoin d'un fauteuil roulant. Il s'agit aussi d'une maladie à « effet fondateur » au Québec, c'est-à-dire que sa prévalence plus élevée dans la province est attribuable à un taux de portage plus élevé de la mutation, en raison du patrimoine génétique historique qu'ont en commun les Canadiens français.

Bien que le gène ait été cloné en 2000, il a peu retenu l'attention des chercheurs. M. Groleau et Mme Gobeil ont donc créé la Fondation de l'ataxie Charlevoix-Saguenay en 2006 et organisé des activités de financement, recueillant au départ quelque 30 000 \$ au profit du laboratoire du Dr Bernard Brais au Neuro.

Neuf ans plus tard, la Fondation recueille plus de 700 000 \$ chaque année au profit de la recherche sur l'ARSACS. Avec leur don initial, Mme Gobeil et M. Groleau ont demandé au Dr Brais de mettre sur pied une équipe de recherche collaborative sur l'ARSACS pour mieux comprendre la maladie et la maladie du motoneurone supérieur qui y est associée. Malgré de modestes débuts, le Dr Brais a développé avec le Pr Peter McPherson, aussi du Neuro, et le Pr Kalle Gehring de l'Université McGill, une équipe substantielle de chercheurs du Québec et d'ailleurs, tout en utilisant les dons constants de la Fondation pour obtenir de l'aide financière

des organismes subventionnaires des gouvernements. « L'objectif est d'acquérir assez de connaissances scientifiques au sujet de la maladie pour être en mesure d'accroître le financement public », dit-il.

Le Dr Brais, qui est aussi historien, occupe une niche particulière en tant que chercheur-clinicien qui s'intéresse aux maladies rares des Canadiens français. Il a bâti au fil des ans des collaborations qui se sont développées grâce au soutien de petites fondations consacrées à une maladie – en général créées par une famille touchée et intéressée à stimuler la recherche sur une maladie à effet fondateur. « Étant donné que la démarche diagnostique est très stressante, pouvoir dire aux gens ce qu'ils ont modifié toujours leur perception d'eux-mêmes et de leur avenir, et la façon dont ils peuvent travailler avec nous pour accélérer la mise au point de meilleurs traitements », dit-il.

Bien que les maladies à effet fondateur qui sont étudiées dans son laboratoire soient liées au Québec, ce ne sont pas des maladies exclusives à la province. « L'ARSACS est une maladie classique des Canadiens français, mais nous savons maintenant qu'il s'agit de la deuxième ataxie récessive la plus courante au monde, une prise de conscience qui a accru la visibilité de nos travaux à l'échelle mondiale et favorisé l'intérêt d'autres chercheurs. Il y a maintenant trente et un chercheurs principaux qui étudient l'ARSACS dans le monde. » La Fondation de l'ataxie Charlevoix-Saguenay s'est aussi développée et continue de soutenir la recherche sur l'ARSACS, au Neuro et dans d'autres établissements du Canada et à l'étranger. 🌍