DATE : AUTOMNE 2025 NUMÉRO 5

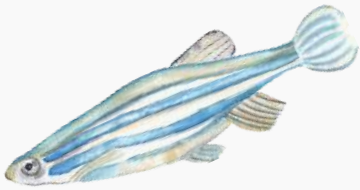
NOUVELLES ARSACS

ÉDITEUR : FONDATION DE L'ATAXIE CHARLEVOIX-SAGUENAY

SGOBEIL@ARSACS.COM
WWW.ARSACS.COM

Nous sommes heureux de partager avec vous les plus récentes nouvelles de la Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay. Dans cette édition, vous trouverez un article scientifique récemment publié sur l'ARSACS, des détails sur les projets de recherche financés par la Fondation pour 2025–2026, ainsi qu'une invitation à participer à un sondage sur la thérapie génique destiné aux personnes atteintes d'ataxies génétiques. Nous mettons également en lumière les webinaires et conférences à venir où vous pourrez échanger avec des experts et en apprendre davantage sur les recherches en cours et les développements thérapeutiques.

À LA UNE – RECHERCHE



''*Long-term benefits of TUDCA supplement in ARSACS zebrafish model* '', par la Dre Valentina Naef et son équipe, publié en juillet 2025 dans *Scientific Reports*, une revue du groupe *Nature*.

Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS) is an early-onset neurodevelopmental and neurodegenerative disorder characterized by ataxia, spasticity, and peripheral neuropathy. However, several studies have highlighted that some patients also experience cognitive, emotional and social deficits, suggesting a more complex clinical picture that extends beyond motor symptoms. Building on these findings, this study aimed to: (i) investigate locomotor, social and cognitive deficits in adult sacs-/- zebrafish versus wild-type (WT) controls through behavioural tests; (ii) identify molecular patterns associated with the adult disease phenotype using transcriptomic and proteomic analyses of sacs-/- and WT brains; (iii) evaluate the eơectiveness of long-term treatment with tauroursodeoxycholic acid (TUDCA) on behavioural outcomes and omics profiles in the zebrafish sacs-/- model. Our findings indicate impairments in cognitive, social, and emotional behaviors in aged sacs-/- zebrafish, which resemble some deficits observed in human patients. Transcriptomic and proteomic analyses of adult brains identified alterations in genes related to circadian rhythms and neuroin⁀ammation. Notably, disruptions in sleep and circadian rhythms are frequently reported in individuals with cerebellar ataxia and may contribute to cognitive and behavioral changes. Long-term treatment with TUDCA, a neuroprotective molecule, was associated with partial improvements in social and cognitive behaviors and modifications in omics profiles in the zebrafish model. These results support the potential of further exploring TUDCA in future preclinical and clinical studies, while also emphasizing the need for additional investigations to better understand its mechanisms of action.

Lire l'article complet ici

Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay
Parce que la recherche guérit

PROJETS DE RECHERCHE 2025-2026 FINANCÉS PAR LA FONDATION

La Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay est fière d'annoncer le financement de **15 projets de recherche novateurs pour 2025-2026**.
Un investissement total de **1 288 097 $** sera consacré à approfondir la compréhension des mécanismes de l'ARSACS et à soutenir le développement de nouvelles avenues thérapeutiques.
Cette année, nous tenons à souligner l'implication financière du Richardson Trust Fund qui a cofinancé trois de ces projets de recherche.

« *Chaque année, nous franchissons une nouvelle étape vers une meilleure compréhension de l'ARSACS. Ces projets rassembleront des chercheurs de différents horizons scientifiques afin d'accélérer la découverte de traitements prometteurs. C'est en conjuguant nos forces que nous pourrons transformer l'espoir en solutions concrètes* », a affirmé Jean Groleau, président et co-fondateur de la Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay.

Les projets financés couvrent un large éventail de disciplines, allant de la recherche fondamentale à des approches cliniques émergentes. Cette diversité assure que l'ataxie est étudiée sous plusieurs angles, augmentant les chances de percées significatives qui amélioreront la qualité de vie des personnes.

Pour consulter la description complète des projets financés, visitez notre site web ou contactez Sonia Gobeil à ataxie@arsacs.com.

Bravo aux chercheurs et aux équipes lauréats 2025-2026 !

SONDAGE SUR LA THÉRAPIE GÉNIQUE POUR LES ATAXIES GÉNÉTIQUES

Vous êtes invité(e) à participer à un **sondage en ligne** portant sur la thérapie génique pour les ataxies génétiques (y compris l'ARSACS).
L'objectif de ce sondage est de recueillir les opinions sur la recherche en thérapie génique auprès de personnes diagnostiquées avec une ataxie génétique.

La thérapie génique est un traitement potentiel pour les ataxies génétiques et, à ce titre, l'avis des personnes concernées est inestimable pour la conception de futures recherches et essais cliniques. Les résultats de cette étude fourniront des informations à la communauté scientifique travaillant sur les ataxies, ce qui aidera à concevoir les futurs essais thérapeutiques.

Les personnes diagnostiquées avec une ataxie génétique, ainsi que leurs membres de famille, sont éligibles à répondre au sondage. Les mineurs doivent compléter le sondage accompagnés d'un parent ou tuteur. Le sondage devrait prendre environ 30 minutes, et les données collectées seront anonymes.

Pour toute question concernant cette recherche, veuillez contacter la Fondation à l'adresse : ataxie@arsacs.com.

Le sondage en français sera bientôt disponible.
Suivez nos réseaux sociaux pour la sortie de la version française du sondage.

Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay
Parce que la recherche guérit

PROCHAINES CONFÉRENCES SUR L'ARSACS

En collaboration avec la Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay, vous êtes cordialement invité à vous joindre au webinaire présenté par Drs Benoit Gentil et Simon Girard.

Ils discuteront notamment de l'identification des mutations dans le monde et ce qui a permis d'identifier l'ataxie Charlevoix-Saguenay, la prévalence des mutations SACS, comment les données généalogiques peuvent aider dans le développement d'un traitement par thérapie génique, etc. Une période de questions sera également prévue. Bref, un partage d'information clair, simple et enrichissant.

Cliquez ici pour participer au webinaire en direct à la date et à l'heure prévues.

Nous sommes fiers d'annoncer notre participation au World Orphan Drug Congress (WODC) Europe, qui se tiendra en octobre prochain à Amsterdam. Un kiosque sera sur place afin de rencontrer les participants et de faire connaître notre mission auprès des acteurs internationaux du domaine des maladies rares. Nous aurons également le privilège d'animer deux séances :

>>> 28 octobre à 16h10

A gene therapy approach for ARSACS: insights from preclinical models – présenté par Drs Francesca Maltecca et Daniele Di Ritis.

>>> 29 octobre à 14h30

ARSACS : Finding Solutions for Rare Disease Patients – présenté par Sonia Gobeil, Dre Francesca Maltecca et Dr Bart Van de Warrenburg.

Pour plus d'information sur le World Orphan Drug Congress (WODC) ou pour vous inscrire, veuillez cliquer ce lien.

Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay
Parce que la recherche guérit