

Jeannoise d'origine, Annie-Claude Brisson sillonne la région depuis plus d'une décennie pour raconter les histoires des gens qui occupent le territoire.

Diffusé le 31 août 2025 | Par Annie-Claude Brisson,
Journaliste au Saguenay-Lac-Saint-Jean, Ici Radio-Canada.



Un cas d'ataxie de Charlevoix-Saguenay détecté en Uruguay

Plus fréquente au Saguenay-Lac-Saint-Jean, dans Charlevoix et sur la Haute-Côte-Nord, l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay a été recensée pour une toute première fois en Uruguay. Le premier cas clinique d'une fillette de 3 ans est à l'origine de travaux de recherche.

Au Saguenay-Lac-Saint-Jean, 1 personne sur 22 est porteuse du gène responsable de cette maladie rare alors que près de la moitié des cas répertoriés se trouvent en Amérique du Nord.

« Ça a été décrit déjà en Asie, en Europe aussi en Amérique du Sud, mais c'est certain qu'à chaque fois qu'il y a une nouvelle publication, c'est toujours intéressant de voir que la maladie qu'on pensait qui a été très localisée, c'est une maladie finalement qui est beaucoup plus répandue que ce qu'on pensait », indique le neurologue et professeur titulaire à la Faculté de médecine de l'Université Laval, Nicolas Dupré.

Celui qui s'intéresse à cette maladie rare depuis des années souligne que plusieurs questions entourent encore l'ataxie de Charlevoix-Saguenay malgré le travail de recherche réalisé.

« Pourquoi est-ce que ce gène-là, éventuellement, donne des atteintes aussi graves au niveau des nerfs périphériques, au niveau du cervelet et donne ces symptômes-là qui apparaissent à l'enfance, questionne-t-il. À chaque fois qu'on décrit de nouvelles mutations, c'est certain que ça nous donne un peu une autre compréhension de la maladie. On se dit : il y a une partie du gène qui est atteinte. »

Travaux de recherche avec des souris

La Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay a d'ailleurs financé un projet de recherche uruguayen utilisant des souris comme modèle animal. Deux lignées de souris ayant chacune deux mutations de la fillette de trois ans ont été développées. L'objectif, en croisant les deux lignées, est d'obtenir une « souris avatar » qui porterait les mêmes deux mutations que le premier cas d'ataxie de Charlevoix-Saguenay confirmé en Uruguay.

« Les meilleures chances d'arriver un jour à un traitement pour ces maladies-là, c'est probablement la thérapie génique. La thérapie génique, c'est vraiment une thérapie qui cible certaines mutations, pas nécessairement qui les corrige, mais qui va essayer de les atténuer », explique Simon Girard, professeur en génétique humaine à l'Université du Québec à Chicoutimi (UQAC).

Pour en arriver à la thérapie génique, le scientifique ajoute que les recherches doivent aller plus loin que la connaissance du gène responsable de la maladie.

Vers de possibles avancées

Cette découverte faite en Amérique du Sud est bénéfique pour l'ensemble de la communauté scientifique qui s'intéresse à cette maladie rare.

« C'est une nouvelle équipe finalement qui va travailler là-dessus qui va faire de la recherche. J'ai vu qu'ils ont même commencé à développer des modèles de souris pour essayer d'étudier la maladie, le fonctionnement du gène. Éventuellement, ça va amener à probablement tester des médicaments qui pourraient changer quelque chose pour les patients », mentionne Jean-Denis Brisson, neurologue et directeur médical de la clinique des maladies neuromusculaires du Saguenay-Lac-Saint-Jean.

Un peu plus de 130 patients atteints de l'ataxie de Charlevoix-Saguenay sont suivis à la clinique des maladies neuromusculaires du Saguenay–Lac-Saint-Jean.

Le médecin spécialiste rappelle que la maladie affecte notamment la coordination et l'équilibre des personnes atteintes en plus de donner des sensations de raideur dans les jambes. À cela s'ajoutent des troubles de mobilité et de la faiblesse au niveau des mains et des pieds.

« On espère vraiment qu'il y aura une cure qu'on pourra tester dans les prochaines années. On réfléchit beaucoup à ça ».

Citation de Jean-Denis Brisson, neurologue et directeur médical de la clinique des maladies neuromusculaires du Saguenay–Lac-Saint-Jean

Il indique qu'une communauté de spécialistes québécois s'intéresse à cette maladie rare. Aucun traitement n'est reconnu pour traiter cette maladie. Le travail de recherche se poursuit dans l'espoir d'en arriver à des essais cliniques au cours des prochaines années.

« C'est sûr que le but ultime, quand il y aura des traitements qu'on pourra tester, c'est de voir si le traitement pourra faire une différence sur la maladie en utilisant les outils qu'on aura développés, résume-t-il ».

Lien de l'entrevue intégrale : [Un cas d'ataxie de Charlevoix-Saguenay détecté en Uruguay | Radio-Canada](#)