



Bulletin d'information de la FCRSXF

Des nouvelles pour les amis de la Fondation canadienne de recherche sur le X fragile

Automne 2007 • Volume No 11 • Édition No 4

La recherche sur les cellules souches produit une importante découverte pour le syndrome du X fragile

Le Dr Laurie Doering, professeur associé, département de Pathologie et médecine moléculaire.



Le gène FMR1 du X fragile mène à la désactivation du produit du gène connu comme la protéine de déficience mentale du X fragile (FMRP). La communauté de recherche sur le X fragile continue à fournir de nouvelles perspectives et connaissances sur la fonction de la FMRP. Des preuves accrues suggèrent que la FMRP joue un rôle au plan de la « plasticité synaptique » – un processus qui influence les sites fonctionnels (synapses) du cerveau. Jusqu'à présent, on croyait que la FMRP était principalement limitée aux neurones dans le système nerveux. Les expériences récentes de **Laura Pacey** (étudiante de Ph.D. au laboratoire du Dr Doering) ont mené à la découverte de FMRP dans une autre classe importante de cellules du cerveau connues sous le nom de cellules gliales. En effectuant des expériences sur des cellules cérébrales souches adultes, Laura a observé la présence de FMRP à l'intérieur de astrocytes en développement (une sous-classe de cellules gliales).

Dr. Laurie Doering

La Fondation canadienne de recherche sur le syndrome du X fragile (FCRSXF) est un organisme de bienfaisance sans but lucratif et exempt d'impôts, administré par des parents et des professionnels bénévoles. Le syndrome du X fragile est la cause la plus fréquente de retard mental héréditaire et des incapacités de développement; il touche environ 1 sur 2000 garçons et 1 sur 4000 filles. L'objectif de la FCRSXF est d'accélérer la recherche qui vise le traitement du X fragile en subventionnant des projets de recherche prometteurs et en sensibilisant l'opinion publique à ce désordre.

Table des matières

Découvertes en recherche sur les cellules souches . . .	pgs. 1-2
Clinique du X fragile peut desservir tous les Canadiens et Canadiennes	pg. 2
Événements de levée de fonds	pg. 3
Demande de liste de ressources	pg. 4
Magasinage des Fêtes	pg. 5
Repas raffiné avec la populace	pg. 5
Groupes de soutien	pg. 6

Cette découverte est importante, car les astrocytes jouent un rôle important dans le développement du système nerveux et dans le maintien de communications normales entre les neurones. Les astrocytes sont essentiels à l'activité normale dans le cerveau.

L'absence de FMRP dans les astrocytes peut contribuer aux anomalies structurelles neuronales constatées dans les cerveaux des patients atteints du X fragile. Les résultats de cette recherche ont de fortes répercussions et sont susceptibles d'ouvrir la voie vers de nouvelles avenues de recherche qui se concentrent sur les cellules gliales comme élément vital de la pathogénèse du X fragile.

Les découvertes ont été publiées en ligne les 06/07 septembre dans le prestigieux journal « Glia ».

Cette recherche est appuyée par la Fondation canadienne de recherche sur le syndrome du X fragile.

Clinique du X fragile – Procurer des évaluations aux résidentes et aux résidents canadiens de toutes les provinces et de tous les territoires.

Des évaluations médicales à la Clinique du X fragile du Centre Surrey Place de Toronto sont maintenant disponibles pour toutes les résidentes et tous les résidents canadiens détenteurs d'une carte d'assurance-maladie valide de leur province de résidence. La clinique sert de centre d'évaluation et de traitement de patients de tous âges atteints du syndrome du X fragile.

Cette première clinique exclusivement réservée au X fragile au Canada est située au cœur du centre-ville de Toronto. Elle assure un accès à des médecins possédant l'expertise et les connaissances nécessaires à traiter ce désordre neuropsychiatrique aux patients qui en sont atteints ainsi qu'à leurs familles.

La clinique du X fragile est également en voie de préparer des essais cliniques avec de nouveaux médicaments qui améliorent le fonctionnement de l'apprentissage, de la mémoire et le fonctionnement cognitif : ceci placera donc le Centre Surrey Place dans une position lui permettant d'avoir un impact international dans le domaine de la neuroscience et de l'autisme.

Ces services sont offerts sans frais à leurs clients, car le Centre Surrey Place reçoit l'essentiel de son financement du Ministère des services à la communauté, à la famille et aux enfants. La Fondation du Centre Surrey Place fait également des levées de fonds provenant de particuliers, de sociétés commerciales et de fondations qui lui assurent un soutien supplémentaire. Elle est affiliée à l'Université de Toronto, à l'Université York, à l'Université de Guelph et plusieurs autres institutions d'enseignement. Elle est agréée par le Conseil canadien d'agrément des services de santé.

Tous les patients seront évalués par le Dr Carlo Paribello M.S.M, M.D., docteur en médecine familiale, président, directeur médical, Fondation canadienne de recherche sur le syndrome du X fragile, et Leeping Tao, infirmière, MN-ACNP, infirmière praticienne, Surrey Place Centre. Au besoin, les patients peuvent être référés vers des professionnels paramédicaux du Centre Surrey Place et de l'Hôpital général de Toronto.

Les recommandations qui découlent de ces évaluations seront ensuite transmises aux membres de la famille du patient, parent-substitut ou ses personnes soignantes dans un but d'implantation par leurs fournisseurs de soins de santé locaux.

Pour tout autre renseignement concernant la clinique et pour des rendez-vous de patients, veuillez communiquer avec le bureau du Dr Carlo Paribello au (905) 453-9366 ou envoyez vos demandes par courriel au fxrfc@on.aibn.com.

Lettre des Millar - Tournoi de golf de Brady



« Le grand-père de Brady, Tony Mercier, a commencé à organiser l'événement en août pour la date du tournoi le 17 septembre. Il a obtenu une formidable réponse de gens désirant jouer, aller dîner et donner des prix et de l'argent. Durant le cours d'une période de 3 semaines, il a rassemblé 52 golfeurs et 66 personnes assistant au dîner. Cela a eu lieu au The Oaks of Cobden dans la région Ottawa Valley. Ce fut une journée ensoleillée, merveilleuse pour le golf, et nous avons ensuite eu le plaisir d'un dîner avec steak grillé sur barbecue. Tous les participants sont retournés à la maison

avec au moins un prix. Nous espérons poursuivre cette tradition pendant plusieurs années à venir et aider à sensibiliser la région au X fragile. Deux journaux locaux écrivent également des articles sur notre événement. En fin de compte, la somme totale amassée était de **6 460,00 \$!** Nous savons que notre fils Brady, âgé de 3 ½ ans, tirera un grand avantage de votre recherche.

Je vous remercie d'être là pour nous ainsi que de donner un rayon d'espoir à de si nombreuses familles.

Veuillez accepter nos meilleures salutations.

Carla et Andrew Millar ५

Le Tournoi-bénéfice de golf commémoratif de Dave Robinson au profit de la Fondation canadienne de recherche sur le syndrome du X fragile.

Par Kim Fitzgerald, de Peterborough, en Ontario



Brian McGregor - putting contest

Le samedi, 15 septembre 2007, un tournoi de golf a eu lieu en mémoire de mon frère, **David Robinson**. Mon frère est décédé le 22 novembre 2006 et ce fut une période très difficile pour notre famille et nos amis. Cette journée à sa mémoire était exactement ce dont nous avons besoin, du temps pour partager nos souvenirs de lui. Nous avons terminé la journée avec des boissons, un superbe dîner et des prix. Nous avons pu amasser environ **2 900 \$** au profit de la Fondation de recherche sur le X fragile. Merci au Dr Paribello de s'être joint à nous pour le dîner et de nous avoir fait part de ses connaissances sur la recherche ayant lieu présentement ainsi que de ses anecdotes personnelles sur le fait d'élever ses deux garçons. Mon fils Brian, atteint du syndrome du X fragile, a passé du bon temps en compagnie des amis de son oncle. Kayla, ma fille, a pu nous faire part d'anecdotes et rire avec tous les participants.

Mon frère nous manque à tous, tous ceux et celles qui l'ont connu.

Le Dr Paribello, Kim Fitzgerald (au centre) et Brian McGregor et famille



Le Conseil a besoin de votre aide!

Dr. Myra Sourkes, M.D.

Je suis parent d'une personne atteinte par le X fragile et membre du conseil d'administration de la FCRSXF. Je suis en train de compiler une liste de ressources à jour d'organisations et de programmes qui procurent des activités de loisir et thérapeutiques pour les enfants ayant des besoins spéciaux, incluant le syndrome du X fragile. La liste actuelle est basée sur mes propres expériences et celle des autres membres du Conseil et de mes amis; elle n'est ni officielle ni complète. Plusieurs des programmes dont je suis au courant sont situés dans la région de Toronto, où je demeure, mais je suis certaine qu'il existe plusieurs autres excellents programmes à travers le pays.

Je vous formule la demande, chers lecteurs et lectrices du bulletin d'information, de m'informer des programmes qui vous ont aidés, vous ainsi que votre famille, peu importe où vous demeurez. Veuillez envoyer vos suggestions à la FCRSXF au 167, rue Queen Ouest, Brampton ON L6Y 1M5 ou à fxrfc@on.aibn.com.

Cette liste paraîtra dans un prochain bulletin et sera éventuellement affichée sur notre site Web.

Lors de votre magasinage des Fêtes, pensez X fragile

Avec le mois de décembre qui se pointe déjà, nous savons que certaines familles occupées tournent déjà leur attention vers le magasinage des Fêtes. À la FCRSXF, nous aimerions vous suggérer de considérer faire un don au nom de quelqu'un qui vous est cher au lieu d'acheter un cadeau.

Certaines de nos familles le font sur une base annuelle, et à la fois la personne faisant l'objet du don et son auteur reçoivent une lettre de la Fondation leur confirmant que le



don a bien été reçu. Si vous aimeriez inclure un petit cadeau avec le don, permettez-nous de vous suggérer un livre de recettes de la FCRSXF où vous pourriez inscrire un petit mot personnel. Toutes les recettes compilées ont été envoyées par des amis et membres des familles touchés par le X fragile. Les livres de recettes sont offerts pour la modique somme de 10 \$ en communiquant avec le siège social de la FCRSXF au (905) 453-9366 ou par courriel au: fxrfc@on.aibn.com. Joyeuses Fêtes!



Une personne XXXX-tra spéciale!

Le bulletin d'information de la FCRSXF publie souvent les histoires de personnes qui ont suscité une formation et inspiré la croissance de la FCRSXF. Si vous avez une histoire concernant un enfant ou un adulte touché par le syndrome du X fragile, veuillez nous l'envoyer et nous la partagerons avec nos lecteurs en incluant une photo de la personne X-tra spéciale. Faites-nous part d'une anecdote drôle ou d'une histoire qui fait chaud au cœur, ou de votre succès.

Repas raffiné avec la populace

par Barbara Byers,

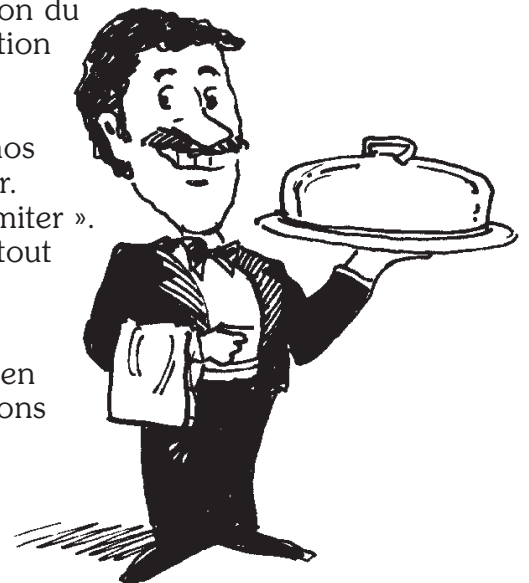
conseiller juridique, membre du Conseil de la FXRFC

Il fut un temps où jamais je n'aurais osé rêver amener mes enfants au restaurant. Oh, peut-être à la limite, je m'aventurais avec eux au McDonald lorsque très coincée par le temps. Il y avait un grand espace de jeu où les enfants pouvaient plonger dans des balles de plastique, grimper dans un escalier à étages, s'insinuer à travers des tubes très élevés pour enfin se laisser glisser jusqu'au bas de la glissoire spiralée, le tout parmi les clameurs et les rires de plus hardis d'entre eux. Il me fallait constater que la cacophonie de l'aire de jeu du McDonald présentait un bruit différent de celui de l'épicerie spécialisée en produits génériques. Ce type de bruit était comme un éclair survoltant mon fils Ben. Cela me semblait plutôt d'un niveau moyen, mais je savais qu'il pouvait entendre le bourdonnement des lampes fluorescentes, les bips continus des numériseurs de caisses enregistreuses, les murmures de fond de la Muzak, le tout ponctué de quelques cris stridents occasionnels d'un bambin à qui l'on venait de refuser une tablette de chocolat. Semaine après semaine de magasinage, je m'attendais à ce que cette acclimatation l'habituerait au tapage environnant; tel n'était pas le cas. Un jour, alors qu'il était âgé de 5 ou 6 ans, après avoir sans cesse demandé quand allions-nous retourner à la maison puis, devenant de plus en plus anxieux, il s'est très brusquement arrêté. Il s'est replié sur lui-même à la taille, piétinant rapidement sur place, les poings appuyés contre ses oreilles, plissant les yeux et hurlant. Avant que j'aie pu lui prendre l'épaule pour le recentrer et le stabiliser, il s'est laissé choir, étendu les jambes et les bras en croix au sol, en fixant dans le vide vers le plafond. Je me suis agenouillée et lui ai doucement murmuré à l'oreille que nous retournions à la maison. J'ai laissé le chariot rempli de vivres dans le milieu de l'allée et suis sortie en marchant avec lui jusqu'à l'auto.

Ainsi, vous devez vous demander, comment pouvais-je en arriver à songer à l'asseoir dans un restaurant bruyant? La réponse réside au buffet chinois local. Voilà l'endroit parfait où amener manger une personne ayant une déficience sensorielle! Nous allons à un formidable restaurant orné de cabines dinatoires cavernes décorées d'aquariums et d'oiseaux en cage pour divertir pendant le repas. Un élément qui convient bien à Ben est de pouvoir se lever et se rasseoir pour faire diverses sélections au buffet. Il n'y a aucune obligation de rester à la table ni d'avoir à attendre jusqu'à ce que tout le monde soit servi avant de commencer à manger. L'indépendance rassurante de pouvoir choisir quoi manger et dans quelle quantité, en plus de pouvoir changer d'idée quant à la préférence pour les rondelles de calmar après avoir été informé des desserts en option, font d'une telle sortie un succès évident. C'est une occasion remplie d'amusement et il ne se sent pas agressé par le fardeau du bruit environnant. Ma seule préoccupation du X fragile est que je dois travailler à modérer son don pour l'imitation lorsque le serveur demande ce que nous voulons commander avec un accent intact. Ben s'agite alors et il se met à rire, jouant tout d'un coup au « serveur chinois » avec ses frères. Je dois étouffer nos propres rires et lui dire qu'il n'est pas de mise d'imiter le monsieur. « Oui » qu'il me répond, en regardant au plafond, « il ne faut pas imiter ». Puis il trotte joyeusement pour se servir d'autres pâtés impériaux tout en se buttant aux autres clients, les interpellant et les talonnant.

Nous ne considérons pas encore être prêts à aller chez Susur ou Jump, mais je suis persuadée que le niveau de confort de Ben en relation avec l'achalandage des restaurants signifie que nous pouvons commencer à nous aventurer chez Montana ou au Chalet suisse.

Quels progrès nous avons fait depuis les Joyeux Festins pour enfants!



Groupes de soutien de la FCRSXF

Nous souhaitons fortement former des groupes de soutien dans les autres provinces et territoires et offrons notre aide à toute personne qui est en mesure d'aider. Si vous voulez former un réseau avec des parents d'enfants ayant le SXF, ou si vous voulez vous porter volontaire pour organiser des événements de levées de fonds dans votre région, vous pouvez communiquer avec les personnes suivantes.

Siège social – Fondation canadienne de recherche sur le syndrome du X fragile

167 Queen St. W. Brampton,
Ontario, Canada L6Y 1M5
Phone: (905) 453-9366
E-mail: fxrfc@on.aibn.com.

Québec – Groupe de soutien

Evelyn Lockett
32 Lakeview, Baie d'Urfe,
Quebec
H9X 3B1
Phone: (514) 457-3284
E-mail:
evelyn_lockett@hotmail.com

Ontario – Groupe de soutien Kitchener-Waterloo

Teresa Burch, Co-ordinator
62 Corfield Drive, Kitchener,
Ontario N2A 3W9
Phone: (519) 894-3689

Alberta – Groupe de soutien

Beverly Delion
103 Sunlake Way SE
Calgary, Alberta
T2X 3E4
Phone: (403) 256-8252

Colombie-Britannique – Groupe de soutien

Pam Winthrope
7968-112A Street, Delta,
BC V4C 4Y6
Phone: (604) 590-6822
Courriel:
pwinthrope@hotmail.com
Site Web:
<http://fragilexbc.tripod.com/fragilexbca>

Personnes-ressources pour les levées de fonds et la sensibilisation du public

Kirsten J. Madsen
4022 West 28th Ave. Vancouver BC V6S 1S8
k.j.madsen@telus.net
cell 604-607-5480
bureau 604-683-1211 (appels à frais virés acceptés)

Le bulletin de la FCRSXF

Ce bulletin est publié et distribué régulièrement à tous les amis de la Fondation canadienne de recherche sur le syndrome du X fragile (FCRSXF). La reproduction et la distribution de ce bulletin d'information dans un but non lucratif sont permises.

La Fondation canadienne de recherche sur le syndrome du X fragile (FCRSXF) est un organisme de bienfaisance national sans but lucratif et exempt d'impôts; organisme de charité No 88643 3762 RR0001. Vous pouvez devenir ami de la FCRSXF avec un don déductible d'impôts de 35,00 \$ ou plus par année. La FCRSXF entièrement gérée par des parents et professionnels bénévoles – de cette façon, une plus grande part de vos dons va directement à la recherche. Nous acceptons maintenant les contributions par cartes de crédit VISA et Mastercard. Il s'agit tout simplement de téléphoner au (905) 453-9366 et de nous faire part des informations détaillées. Vous pouvez nous faire parvenir vos chèques ou mandats-poste à:

La Fondation canadienne de recherche sur le syndrome du X fragile • 167, Queen St. W.,
Brampton ON, Canada L6Y 1M5

Venez visiter notre site Web à: <http://www.fragile-x.ca>