



Des nouvelles de la Fondation de la recherche sur le syndrome du X fragile du Canada

Printemps 2006 • Volume No 10 • Édition No 2

Renouvellement du partenariat de financement de la FCRFCX avec les Instituts de recherche en santé du Canada

La majeure partie de la recherche est financée par la Fondation canadienne de recherche sur la fragilité du chromosome X à l'aide d'argent provenant du secteur privé, soit des fonds levés par les parents, les familles, des amis de personnes atteintes par le syndrome de fragilité du chromosome X. Cependant, une partie de la stratégie de la FCRFCX visant à augmenter la quantité et la qualité de la recherche effectuée dans ce domaine est de travailler à promouvoir un accroissement du financement public du travail sur la fragilité du chromosome X. Une fois de plus, la FCRFCX a négocié avec succès un partenariat de financement pour la fragilité du chromosome X avec un organisme fédéral connu sous le nom d'Instituts canadiens de recherche en santé du Canada (IRSC). L'entente a été conclue par l'entremise du Programme de partenariat avec les petits organismes de santé (PPPOS) qui remplace les Fonds de partenariats pour la recherche en santé (FPRS). Il s'agit d'un programme visant le renforcement des réseaux entre le IRSC, les chercheurs en santé et les organismes à but non lucratif et organisations caritatives qui partagent l'objectif commun d'améliorer la santé des Canadiens et Canadiennes en soutenant la recherche en santé. L'IRSC remettra, à raison d'un dollar pour chaque dollar, la contribution du FCRFCX. L'argent servira à payer les salaires de quatre scientifiques postdoctoraux travaillant en recherche sur la fragilité du chromosome X pendant plus de trois années. Ceci pourrait avoir le potentiel de s'élever à 660 000 \$ au cours de la période de 3 ans, ceci selon le nombre de demandes de subventions de recherche que nous recevons pour le concours pour l'octroi de subvention de l'automne.

Plus il y a d'argent disponible pour la recherche sur la fragilité du chromosome X, plus grand sera le nombre de scientifiques nous pouvons payer pour travailler sur le problème de la fragilité du chromosome X et, plus important encore, plus rapidement nous trouverons un traitement! Veuillez participer pour faire de cette campagne de levée de fonds une réussite!

*Dr C. Paribello, M.S.M, M.D.
Président, Directeur Médical*

La Fondation de recherche sur la fragilité du chromosome X est un organisme de bienfaisance sans but lucratif et exempt d'impôts administré par des parents et des professionnels bénévoles. Le syndrome de fragilité du chromosome X est la cause la plus fréquente de retard mental héréditaire et des incapacités de développement, affectant approximativement 1 sur 2000 garçons et 1 sur 4000 filles. Le but de la Fondation de recherche sur le syndrome de fragilité du chromosome X est d'accélérer la recherche qui vise le traitement de ce syndrome, par l'attribution de subventions aux projets de recherche prometteurs et par la sensibilisation de l'opinion publique sur ce désordre.

Table des matières

| | |
|--|-----------------|
| Renouvellement du partenariat de la FCRFCX | pg. 1 |
| Rapport d'activités | pgs. 2/3 |
| La 10e conférence annuelle sur la fragilité du chromosome X | pgs. 3/4 |
| Programme de reçus de caisse | pg. 4 |
| Bracelets de sensibilisation à la fragilité du chromosome X | pg. 5 |
| Babillard FX | pg. 5 |
| Envoyez-nous vos articles | pg. 5 |
| Une note plus légère | pg. 6 |
| Livres de cuisine FX | pg. 6 |
| Poème d'Hollande | pg. 7 |
| Groupes de soutien | pg. 8 |

Le rapport d'étape sur la nouvelle utilisation des tâches non verbales pour évaluer la fonction cognitive chez les hommes atteints par la fragilité du chromosome X.

Un des problèmes avec les essais cliniques précoces est un manque d'essais appropriés du Q.I. qui conviennent aux personnes atteintes par la fragilité du chromosome X. Les essais traditionnels qui ont été utilisés dépendent des réponses écrites ou verbales. Cependant, plusieurs patients présentant le syndrome de fragilité du chromosome X sont non verbaux ou ont des problèmes avec ces types d'essais en raison de leur anxiété intense, de leur persévérance et de leurs difficultés à trouver leurs mots.

Dans l'espoir de pallier à ce problème, la Fondation canadienne de recherche sur la fragilité du chromosome X, en partenariat avec les Instituts de recherche en santé du Canada, a accordé une bourse de recherche au Dr Isabelle Boutet pour évaluer l'utilisation de diverses tâches non verbales conçues pour mesurer le fonctionnement cognitif et la capacité d'apprentissage. Le progrès de sa recherche est décrit ci-dessous et nous croyons que ses résultats établiront le travail de base pour une évaluation plus précise des traitements utilisés lors de futurs essais cliniques.



Rapport d'activités

Dr Norton Milgram, Ph.D., Expert clinique en chef
Dr Isabelle Boutet, Ph.D., Boursière postdoctorale
Université de Toronto à Scarborough,
Division des sciences de la vie

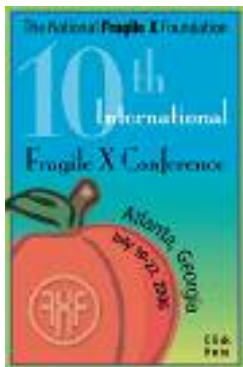
Plus de 90 % des hommes atteints par le syndrome de la fragilité du chromosome X (SFCX) souffrent de graves problèmes d'apprentissage avec un quotient intellectuel (Q.I.) se trouvant dans une gamme de retardement léger à modéré. Les personnes atteintes du SFCX présentent souvent des signes d'impulsivité, d'hyper-éveil, d'inquiétude et, dans certains cas, des caractéristiques d'autisme. Alors qu'il n'y a actuellement aucun traitement pour le SFCX, de nombreuses interventions pharmacologiques et comportementales sont actuellement étudiées en vue de pallier aux difficultés comportementales et cognitives que présentent les personnes atteintes de SFCX. Cependant, les essais cliniques qui évaluent les avantages potentiels des nouvelles interventions sont limités, car il n'y a aucune mesure appropriée pour évaluer les améliorations de fonction cognitive avec le SFCX.

Les mesures d'évaluation qui sont présentement disponibles peuvent rarement être administrées aux personnes qui présentent des déficiences intellectuelles et des déficits d'attention. Le projet proposé a examiné la faisabilité d'utiliser une nouvelle liste de tâches non verbales qui ne sont pas limitées par ces facteurs. Toutes les tâches sont basées sur un principe simple de récompense. On montre deux objets aux participants, où l'un cache une récompense. Là où la récompense est dissimulée se détermine par une règle spécifique. Le participant peut en venir à discerner la règle fondamentale par tâtonnement. Ces tâches sont avantageuses parce qu'ils sont simples et motivantes.

Notre étude indique que ces tâches peuvent être utilisées avec succès avec des personnes atteintes du SFCX. En outre, nos résultats indiquent que les hommes atteints par le SFCX affichent des habiletés pour la reconnaissance d'objets et des aptitudes spatiales, ceci de pair avec des faiblesses aux plans de la polyvalence cognitive et de l'inhibition en réponse.

suite à la page suivante

Nous avons présenté ces résultats à deux conférences internationales et la réponse a été si positive que certaines de nos tâches sont maintenant utilisées en essai clinique. Nous tentons présentement de déterminer si le profil des forces et des faiblesses que nous avons observées est unique au SFCX, ceci en comparant la performance des personnes touchées par le SFCX avec celle de personnes souffrant du syndrome de Down.



Le Dr Paribello du FCRFCX a présenté une allocution lors de la 10e Conférence de la Fondation internationale sur la fragilité du chromosome X organisée par la Fondation nationale sur la fragilité du chromosome X, à Atlanta, en Géorgie, aux É.-U.

Le Dr. Paribello, président de la Fondation canadienne de recherche sur la fragilité du chromosome X, a été invité à s'adresser à la conférence internationale bisannuelle de la Fondation nationale sur la fragilité du chromosome X organisée par l'Association sur la fragilité du chromosome X de Géorgie à Atlanta, aux É.U., du 19 au 23 juillet 2006.

Dr. Paribello fournira des informations sur la fragilité du chromosome X avec une double perspective unique : le point de vue d'un père et le point de vue d'un médecin. Il commencera sa présentation en présentant une vue d'ensemble sur la fragilité du chromosome X. Il inclura une description clinique de la façon dont la fragilité du chromosome X fragile interfère avec l'apprentissage et passera en revue les forces et les idiosyncrasies des personnes atteinte de fragilité du chromosome X. Il fournira aux familles nouvellement diagnostiquées des lignes directrices pour la gestion médicale des patients présentant les symptômes de fragilité du chromosome X ainsi qu'un aperçu des interventions recommandées par les professionnels paramédicaux. Les défauts moléculaires et cellulaires qui se produisent avec la fragilité du chromosome X seront décrits de façon conviviale pour les familles et ils seront corrélés avec les symptômes cliniques. En conclusion, il y aura une explication concise de la façon dont «les cibles thérapeutiques» nouvellement identifiées présentent un potentiel pour de nouveaux traitements spécifiques de la fragilité du chromosome X dans un proche avenir.

Cette conférence qui jouit d'une considération favorable est bien reconnue pour son effet de rassemblement des familles, des chercheurs, du personnel médical, des thérapeutes et des éducateurs, spécifiquement conçu pour optimiser l'interaction parmi les familles et les professionnels. Une collaboration accrue entre les chercheurs, une amélioration des compétences des professionnels de traitement, l'optimisation du développement des personnes atteintes par la fragilité du chromosome X et l'amélioration de la compréhension des personnes touchées par le syndrome sont les résultats les plus significatifs souvent cités par les participants aux conférences précédentes.

RENSEIGNEMENT SUR L'INSCRIPTION

Les fiches d'inscription en ligne pour la 10e Conférence de la Fondation internationale sur la fragilité du chromosome X sont disponibles sur le www.nxf.org. Des formulaires d'inscription seront également publiés dans les journaux trimestriels NFXF à compter de janvier 2006. Les frais d'inscription pour les membres du NFXF sont de 350 \$ US pour les personnes individuelles et de 575 \$ US pour les couples (2 parents). Les frais d'inscription pour les non-membres sont de 60 \$ de plus par inscription. L'inscription comprend une réception de bienvenue, un goûter du midi et un banquet avec souper.

RENSEIGNEMENTS SUR L'HÔTEL

La conférence aura lieu à l'hôtel Omni au centre CNN, à Atlanta, en Géorgie. Les chambres sont disponibles pour les invités de la conférence pour le tarif spécial de 134 \$ US par nuit, plus taxes. Pour faire une réservation, veuillez consulter les numéros des personnes ressources ci-dessous. Prenez bien soin de mentionner que vous comptez assister à la 10e Conférence de la Fondation internationale sur la fragilité du chromosome X pour obtenir le tarif spécial pour les chambres!

Réservation directe de l'hôtel :

Téléphone : 404-659-0000 ou Télécopieur : 404-525-5050

Le centre de réservations

1-800-843-6664 ou 1-800-the-Omni

Web: <http://www.omnihotels.com/FindAHotel/AtlantaCNNCenter.aspx>

Veillez conserver vos reçus de supermarché!

Si vous habitez en Ontario, vous pouvez amasser des fonds pour la recherche sur la fragilité du chromosome X simplement en faisant votre shopping à l'épicerie à toutes les semaines! Le FCRFCX est inscrit au «Programme conservez vos reçus de caisse» mené par les épiceries A&P, Dominion et Ultra Food & Drug; nous pouvons maintenant gagner 1,00 \$ pour chaque tranche de 450,00 \$ de reçus de caisse que nous recueillons. La FCRFCX peut rassembler un maximum de 1 000,00 \$ au cours d'une période de 12 mois.



Veillez transmettre vos reçus de caisse à la FCRFCX avec une note indiquant la somme totale. Nous échangerons les reçus et recevrons un chèque libellé à la Fondation une fois par année. Le programme conservez vos reçus de caisse» prendra fin le 31 décembre 2006, alors veuillez donc ramasser et nous transmettre tous vos rubans de caisse d'ici là.



Si vous connaissez un programme similaire en place dans votre épicerie de quartier, veuillez nous en aviser pour enregistrer la FCRFCX auprès de ces épiceries.

Les bracelets de sensibilisation à la fragilité du chromosome X sont arrivés!

Sur nos bracelets en silicone d'un vert vibrant, nous retrouvons l'inscription « Appuyez la recherche sur la fragilité du chromosome X » ainsi que le logo de la FCRFCX. Quelle bonne idée pour susciter l'attention, sensibiliser le public à la fragilité du chromosome X tout en amassant des fonds pour la recherche sur cette maladie!

Commandez de 1-4 bracelets à 3 \$ chacun ou économisez en commandant 5 bracelets ou plus pour 2 \$. Tentez de les vendre au travail comme article de levée de fonds, ou quelle bonne idée de cadeau pour les professeurs, les amis et la famille.

Appelez simplement le siège social de la FCRFCX au (905) 453-9366 et commandez les vôtres dès aujourd'hui!

Babillard de la FCRFCX

Si vous avez une annonce ou une demande à formuler qui est reliée à la fragilité du chromosome X et que vous aimeriez que d'autres familles en soient informées, veuillez nous envoyer un message de courriel à la Fondation au fxrfc@on.aibn.com ou une télécopie au (905) 453-0095. Vous pouvez également visiter notre site Web au www.fragile-x.ca. Le site Web fait partie intégrante de la Fondation. Non seulement fournit-il aux scientifiques des renseignements sur notre programme de subvention de recherche, mais il nous permet également d'éduquer le public sur la fragilité du chromosome X et de vous garder informés sur la recherche que vos dons financent. Nous y avons par ailleurs les éditions passées des chroniques de la FCRFCX afin que vous puissiez lire les articles intéressants que vous pourriez avoir manqués. Au simple clic d'un bouton, vous pouvez accéder à une multitude de liens utiles reliés à la fragilité du chromosome X, en apprendre sur les projets de recherche que nous finançons et vous informer des événements dans votre région.



Envoyez-nous vos articles

La chronique FCRFCX publie souvent des histoires sur les gens qui ont suscité la formation et inspiré la croissance de la Fondation canadienne de recherche sur la fragilité du chromosome X. Si vous avez une histoire, ainsi qu'une photo, d'un enfant ou d'un adulte touché par la fragilité du chromosome X, envoyez-la nous – nous la partagerons sous notre rubrique « Personne X-tra spéciale ». Dites-nous une histoire drôle ou qui fait chaud au cœur, ou partagez avec nous l'histoire d'un succès.

Si vous prévoyez ou avez organisé une activité ou un événement de levée de fonds pour la fragilité du chromosome X, dans votre région – petite ou étendue – nous aimerions en être informés. Tout y passe! Cela pourrait être un déjeuner-dîner, un dîner ou une réception avec souper, un événement lave-auto, une fête de football, le bowling, une marche ou une course, une vente de plats maison, un cocktail, un pot pour la cueillette de pièces, une vente de garage une soirée bénéfice au restaurant-minute local, des dispositions prises avec des marchands locaux pour doubler toute somme amassée, etc.

Veuillez envoyer votre article par courriel pour la chronique au fxrfc@attglobal.net. La date de tombée pour les soumissions pour la prochaine chronique est le 7 juillet 2006. Si vous avez des questions, n'hésitez pas à nous appeler au (905) 453-9366.



Une note plus légère

par Barbara Byers

(réimpression sur demande – du printemps 1998)



Donnez-moi simplement les directions pour rentrer à la maison...

Il y a des fois où je m'interroge sur la perception des gens à l'égard de mes compétences parentales, comme l'autre jour, alors que je guettais mon enfant de trois ans pédalant sur son tricycle le long de la rue, judicieusement équipé de son casque de cyclisme, tuba et masque inclus. Ou bien lorsque mon enfant de six ans, tout fier d'avoir réussi à s'habiller tout seul, est sorti de la maison avec ses chaussures dans les mauvais pieds. Parfois on ignore le tout; d'autres fois, vous ne remarquez rien avant qu'il soit trop tard. Quels que soient les symptômes, voilà ce qui s'appelle « être parent ».

Un soir, après le souper, mon mari et moi étions assis à table évaluant épuisés l'étendue des dégâts. Voilà que s'amène et entre notre deuxième fils, résolument affairé à coller des étiquettes d'adresses de retour pour dons de charité sur ses livres et les électroménagers. Tout souriant, il s'est approché et m'a fait une grosse caresse. Comme il restait deux heures avant le bain des enfants et leur dodo, j'ai décidé de profiter du temps qui restait pour aller à un commerce d'aquarium local. Les enfants se sont empressés d'embarquer dans la voiture pour cette sortie. Une fois dans le magasin, j'ai une fois de plus choisi un filet supplémentaire et l'ai donné à mon petit bonhomme. Je n'avais pas réalisé à quel point il devenait bon jusqu'à ce que nous soyons rendus à l'arrière du magasin où il m'a montré la poignée circulaire remodelée du filet. Les deux enfants étaient véritablement captivés par le réservoir de requins et j'ai souri à toute personne qui m'a souri, croyant qu'elles partageaient également l'enthousiasme de mes enfants.

Nous avons rapporté nos molliénies à voile et nos tétra-néons au comptoir avant pour les payer. J'ai été interceptée lorsque mes enfants dévissaient le contenant de nourriture séchée composée de vers à tube, craignant qu'ils réussiraient rapidement à transformer l'endroit en un commerce d'alimentation en vrac. Quelle merveilleuse soirée je me suis dit. Les enfants s'amusaient, les membres du personnel du magasin semblaient de si bonne humeur, et une heure complète s'est si rapidement écoulée. Ce ne fut pas avant d'être de retour à la maison et de marcher vers l'aquarium, passant devant le miroir du passage, que j'ai réalisé la raison de tous ces sourires amusés. À l'arrière de ma blouse rose, dépassant comme des nageoires, se trouvaient bon nombre d'étiquettes d'adresse enroulées! Ça va, me suis-je dit. Je ne suis qu'un parent. Si quelqu'un m'en avait parlé, j'aurais tout simplement pu lui demander de lire les étiquettes et de m'indiquer le chemin de retour pour la maison.



Livres de cuisine de financement pour la FCRFCX

Vous vous demandez ce qui pourrait constituer un cadeau parfait de fin de l'année pour le professeur ou le personnel de la garderie de votre enfant?



À la FCRFCX, nous aimerions vous suggérer de considérer faire un don au nom de quelqu'un d'autre en alternative à l'achat d'un cadeau. Ce pourrait être pour un professeur, une adjointe scolaire, une libraire qui a aidé à rendre cette année vraiment spéciale pour votre enfant. Certaines de nos familles le font sur une base annuelle et à la fois l'expéditeur et le destinataire reçoivent une lettre de la Fondation pour les informer que le don a été reçu.

Si vous aimeriez inclure un petit cadeau avec le don, nous nous permettons de vous suggérer une livre de cuisine de la FCRFCX que vous pourriez dédicacer avec un message personnel.

Toutes les recettes compilées ont été soumises par des amis et des familles touchés par le syndrome de fragilité du chromosome X. Les livres de cuisine sont offerts au coût de 10 \$ en communiquant avec le siège social de la FCRFCX au (905) 453-9366 ou en envoyant un message de courriel au : fxrfc@attglobal.net.



La Hollande

On me demande souvent de décrire l'expérience qu'est celle d'élever un enfant avec une déficience; de tenter d'aider les gens qui n'ont pas partagé cette expérience unique.

À le comprendre et à imaginer comment ils se sentiraient; je leur dit simplement - voilà :

Lorsque vous attendez un bébé.

C'est comme planifier un voyage fantastique en Italie.

Vous achetez un paquet de guides touristiques et préparez de merveilleux plans.

Vous rêvez du Colisée, de la Chapelle Sixtine et des gondoles de Venise.

Vous pouvez même apprendre quelques phrases pratiques en italien. Tout cela est très emballant.

Après des mois de préparation enthousiaste, le fameux jour arrive enfin.

Vous préparez vos bagages et vous partez. Quelques heures plus tard, l'avion atterrit et l'agent de bord vient vous souhaiter la « bienvenue en Hollande ».

« En Hollande? » vous dites. « Comment ça en Hollande? Je me suis embarquée pour l'Italie. »

Mais le plan de vol a été modifié.

Ils ont atterri en Hollande et vous devez y rester.

Le point, c'est qu'ils ne vous ont pas détournée vers un endroit horrible et dégoûtant, rempli de famine et de maladies. C'est tout simplement un endroit différent.

Vous devez alors sortir vous acheter de nouveaux guides touristiques.

Vous devez également apprendre une nouvelle langue très différente.

Vous devez maintenant rencontrer un nouveau groupe de personnes que vous n'avez encore jamais rencontrées auparavant.

La Hollande évolue à un rythme plus lent que l'Italie, c'est moins flamboyant que l'Italie.

Mais après y avoir séjourné pendant quelque temps, vous reprenez votre souffle,

Vous regardez les alentours et vous commencez à remarquer que la Hollande a des moulins à vent,

La Hollande a des tulipes et la Hollande a même des Rembrandts.

Mais toutes les personnes que vous connaissez sont occupées à aller et à revenir d'Italie,

Et ils se vantent tous des moments merveilleux qu'ils y vivent.

Et pour le reste de votre vie vous vous dites,

« Oui, c'est là que je devais aller. C'est ce que j'avais planifié moi aussi. »

La douleur ne disparaîtra jamais, jamais vraiment, car la perte est réelle, une très grande perte.

Mais si vous passez votre vie en deuil du fait que vous n'avez pu vous rendre en Italie, vous pourriez ne jamais avoir le loisir de profiter de ces choses merveilleuses et si spéciales que seule la Hollande peut offrir.

Groupes de support FCRSFX - Nous grandissons!

Nous souhaitons fortement former des groupes de support dans les autres provinces et territoires du Canada et offrons notre aide à tous ceux qui souhaitent une telle collaboration. Si vous voulez former un réseau avec des parents d'enfants ayant le SXF ou si vous voulez vous porter volontaires pour organiser des levées de fonds dans votre région, vous pouvez contacter les personnes suivantes :

Bureau Principal
Fondation canadienne
de recherche
sur le Syndrome du
chromosome X Fragile
167 Queen St. W
Brampton ,Ontario, Canada
L6Y 1M5
Téléphone : (905) 453-9366
Courriel : fxrfc@attglobal.net

Quebec Groupe de
support du X Fragile
Evelyn Lockett
32 lakeview
Baie d'Urfe (Qc)
H9X 3B1
(514) 457-3284
Courriel :
evelyn_lockett@hotmail

Ontario
Kitchener/Waterloo
Groupe de support
du X Fragile
Teresa Birch,Coordinatrice
62 Corfield Drive,
Kitchener,Ontario N2A 3W9
Téléphone : (519) 894-3689
Télécopieur : (519) 894-6333

Colombie-Britannique
Groupe de support
Pam Winthrope
7968-112A Street
Delt, BC V4C 4Y6
Téléphone : (604) 590-6822
Courriel :
pwinthrope@hotmail.com
Site Web :
<http://fragilexbc.tripod.com/fragilexbc/>



Devenez un ami de la FCRSFX en supportant la recherche sur le développement d'un traitement. Les amis de la FCRFSX reçoivent le bulletin trimestriel et sont invités à s'y impliquer bénévolement.

Le bulletin FCRSFX

Ce bulletin est publié et distribué régulièrement à tous les amis du FCRSFX. La reproduction et la distribution de ce bulletin dans un but non lucratif sont permises. La FCRSFX est un organisme national sans but lucratif et exempt d'impôts : numéro de charité 88643 3762 RR0001. Vous pouvez devenir ami de la FCRSFX avec un don déductible d'impôts de 35,00\$ ou plus par année. La FCRSFX est entièrement gérée par des personnes bénévoles (parents et professionnels). De cette façon, une plus grande part des dons reçus va directement à la recherche. De plus, notez que nous acceptons maintenant les contributions par cartes de crédit (Mastercard ou Visa). Il s'agit tout simplement de téléphoner au (905) 453-9366 pour nous faire parvenir les informations requises.

Vous pouvez nous faire parvenir vos chèques ou mandat-poste à :

The Fragile X Research Foundation of Canada
167 Queen St. W., Brampton, Ontario, Canada L6Y 1M5
Visitez notre site web à : [whhttp://www.fragile-x.ca](http://www.fragile-x.ca)