



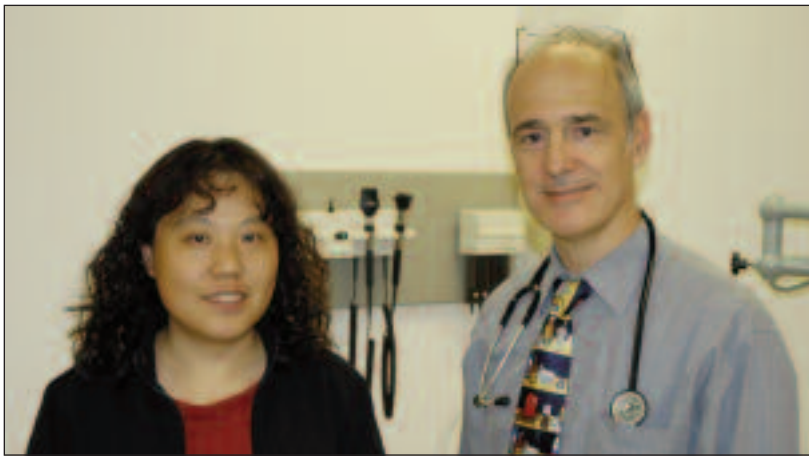
Bulletin d'information de la FCRSXF

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

Printemps 2007 • Volume No 12 • Édition No2

La FCRSXF lance le premier essai clinique canadien pour le traitement du X fragile

La FCRSXF et le Centre Surrey Place de Toronto, en Ontario, ont lancé les premiers essais cliniques canadiens visant à traiter une malformation sous-jacente clé retrouvée avec le X fragile. Les chercheurs ont récemment découvert que le médicament appelé minocycline est en mesure de renverser les anomalies structurelles se trouvant dans les cellules cérébrales se trouvant chez le modèle de souris atteint de Fragile X (non publié). La minocycline appartient à un groupe d'antibiotiques appelés tétracyclines synthétiques, et elle a été utilisée chez les gens pendant plus de cinquante ans pour le traitement de la maladie de Lyme, l'acné et autres infections cutanées



Leeping Tao R.N., MN , Dr. Carlo Paribello M.S.M., M.D.

Avec le financement de la FRAXA et la Fondation Abe & Ruth Feigelson, le Dr. Carlo Paribello et son équipe à la Clinique du X fragile du Centre Surrey Place, mènera un essai ouvert pour vérifier si la minocycline peut améliorer l'apprentissage et réduire l'anxiété et les problèmes comportementaux chez les personnes atteintes par le X fragile. Vingt participants âgés entre 13 et 35 ans prendront de la minocycline pendant deux mois.

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

Essai clinique	pp 1 - 2
À la mémoire de	p 2
Personne XXXtra spéciale	p 3
Croissance financière	p 4
Envoyez des lettres et articles	p 5
La boîte à outils du X fragile	p 5
Groupes de soutien	p 6

Si le médicament aide, ils auront l'option de continuer pendant un an. Les participants devront se rendre à la clinique de Toronto quatre fois au cours des deux premiers mois de l'étude et subir deux prises de sang au cours de cette période. L'essai débutera en mai 2008. Le Dr Paribello est le président co-fondateur de la Fondation canadienne de recherche sur le syndrome du X fragile, et collabore avec la FRAXA des États-Unis afin de trouver des traitements efficaces et une cure pour le X fragile. Le Dr Paribello est également le père de deux garçons atteints du X fragile.

Cela fait un bon moment que nous savons que la minocycline inhibe une protéine appelée métalloporine-9, (MMP-9). Les MMP jouent un rôle dans les processus normaux de développement et physiologiques tels que la réparation d'une plaie et le remodelage de tissus, ainsi que dans les processus de la maladie tels que l'arthrite. Des études financées par la FRAXA (pas encore publiées) ont démontré que les niveaux de MMP-9 sont anormalement élevés dans les cerveaux d'une souris atteinte du X fragile – il est probable que ce soit le résultat d'un excès de signalement du mGluR5. Au cours des études sur les souris, la minocycline a réduit les niveaux de MMP-9 dans le cerveau, a corrigé les anomalies cérébrales des épines dendritiques et a réduit l'anxiété, ceci tout en améliorant la fonction cognitive. L'activité excessive de MMP-9 peut également contribuer au phénotype du tissu conjonctif relâché qui se retrouve souvent chez les enfants atteints du X fragile.

La minocycline pourrait avoir des effets avantageux pour d'autres troubles qui présentent des niveaux de MMP-9 plus élevés que la normale dans le cerveau. Elle fait présentement l'objet d'une étude pour le traitement de l'arthrite rhumatoïde, la sclérose en plaques, la maladie de Parkinson et plusieurs autres états neurodégénératifs. Parallèlement, un essai clinique à la minocycline chez des enfants atteints d'autisme régressif a débuté à la NIH (National Institute of Health).

La minocycline est généralement bien tolérée et présente un dossier soutenu d'essais chez les humains, bien qu'elle ne soit pas recommandée au Canada pour les patients âgés de moins de 13 ans en raison d'un risque de décoloration/tache dentaire permanente. De graves effets adverses au plan médical se produisent chez environ 1 sur 5 000-10 000 patients. Alors que plusieurs personnes sont préoccupées par le développement de souches résistantes de bactéries au cours de l'administration chronique d'antibiotiques, cela ne constitue pas une préoccupation majeure dans le cas de ce médicament. La plupart des bactéries qui peuvent acquérir une résistance à la tétracycline (ou minocycline) l'ont déjà fait; la minocycline n'est *présentement utilisée que pour traiter des infections bactériennes qui ne peuvent acquérir de résistance à la tétracycline.*

Il est intéressant de constater qu'un médicament ayant été relégué à un état plutôt inférieur pour le traitement chronique de l'acné a été démontré potentiellement important pour de nouvelles utilisations qui ne sont pas reliées à son activité antibiotique. Cet essai sera le début d'un processus visant à évaluer sa valeur pour le traitement du X fragile.

Toute personne intéressée d'y participer peut communiquer avec Leeping Tao au 416 925 2169, poste 2326, pour obtenir plus de renseignements; vous pouvez également lui envoyer un message de courriel à Leeping.Tao@SurreyPlace.on.ca

À la mémoire de

C'est avec grand regret que nous soulignons le décès de Mme Ferne Howe d'Aylmer, en Ontario, le 24 janvier 2008. Elle avait un petit-fils atteint du X fragile, Craig Howe, aussi d'Aylmer. Ferne Howe avait une grande confiance qu'un traitement serait trouvé pour son petit-fils bien-aimé, et il nous manquera beaucoup, à la FCRSXF, d'avoir de ses nouvelles.

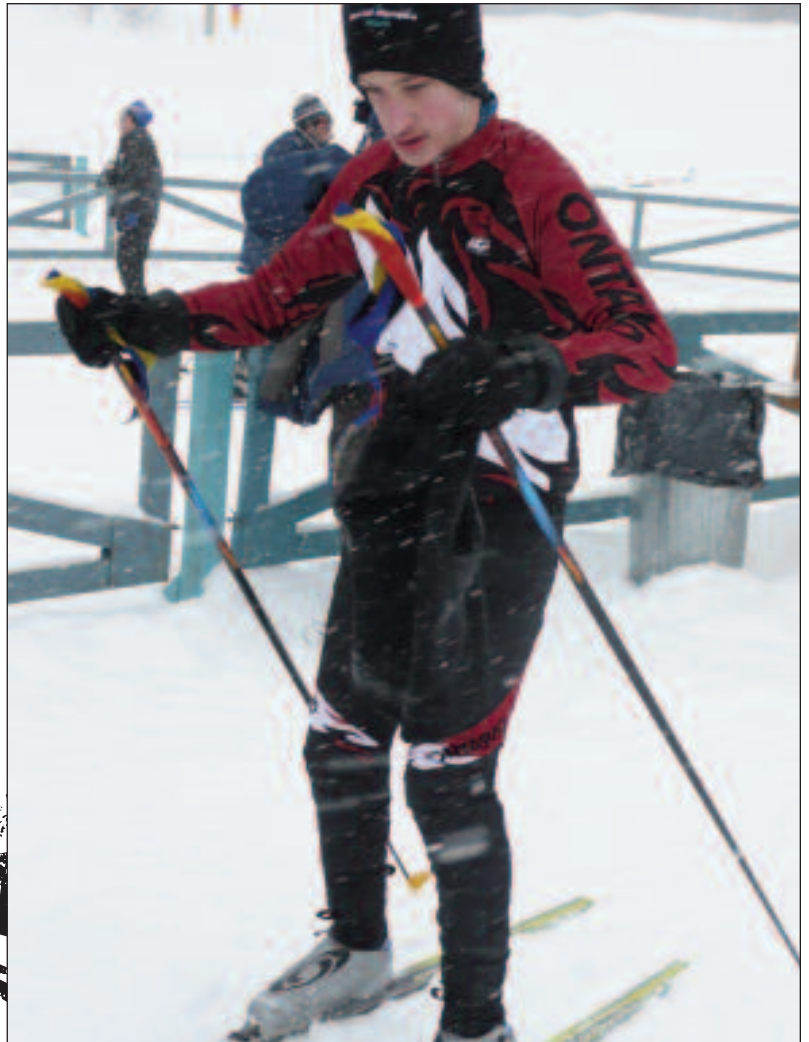
La FCRSXF offre ses plus sincères sympathies à la famille Howe et désire les remercier pour les dons faits directement à la Fondation en mémoire de Ferne Howe.

Personne **XXX-tra** spéciale - Nicholas Paribello

Le bulletin d'information de la FCRSXF publie souvent l'histoire de personnes qui ont suscité une étincelle au sein de la formation et ont su inspirer la croissance de la Fondation canadienne de recherche sur le syndrome du X fragile. Si vous avez une telle histoire à partager sur une personne ou un succès réalisé, veuillez communiquer avec le siège social de la Fondation sur le X fragile et nous la publierons dans une édition future du bulletin d'information.

La personne XXX-Tra spéciale de cette édition est Nicholas Paribello de Brampton, en Ontario.

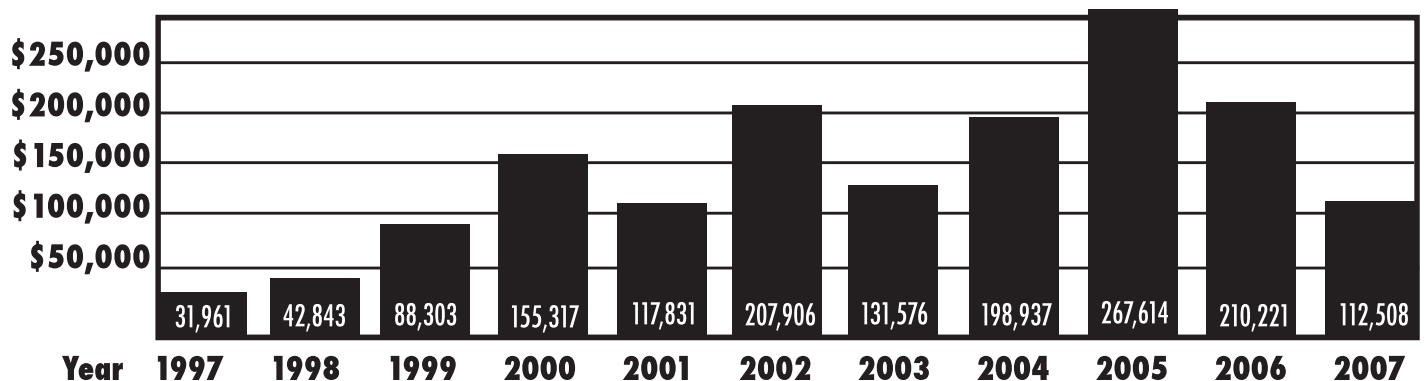
Le 1er mars 2008 marquait le point culminant de plus de 2 années de travail acharné et de formation ardue comme skieur de fond pour Nicholas Paribello de Brampton qui s'est mérité la médaille de bronze lors de la course de 2,5 km des aux Jeux d'hiver nationaux des Olympiques d'hiver! Nicholas faisait partie des 266 membres composant l'équipe d'Ontario en compétition dans la Ville de Québec du 25 février au 2 mars 2008. Les équipes de ski de fond en provenance de chaque province du Yukon à Terre-Neuve se sont affrontées au cours de la semaine sur les pistes magnifiques du Mont Ste-Anne. Alors que le parcours constituait un réel défi, Paribello l'a facilement relevé, car il avait passé plusieurs mois d'entraînement avec les poids, pratiqué le cyclisme estival le long du parcours des sentiers de Brampton et participé aux rencontres d'entraînement d'hiver hebdomadaires dans la vallée Horseshoe à Barrie. Sa détermination a porté fruit. Il tourne maintenant son regard vers un succès continu pendant la saison 2008-2009. **Félicitations Nicholas!**



Croissance financière de la FCRSXF

En général, les organisations sans but lucratif croissent à un rythme annuel de 3 %. À ce jour, la FCRSXF a connu l'impressionnant taux de croissance annuel de 7,5 % au cours de ses huit dernières années d'activité. L'année 2007 complète la 11e année d'existence de la FCRSXF. À ce jour, nous avons financé plus de 1 492 930,27 \$ en recherche sur le X fragile avec 100 000,00 \$ de plus déjà amassé et engagés à l'égard de subventions de recherche spécifique au cours des mois qui viennent. Au-delà de tout, la base de données de la FCRSXF a connu une croissance remarquable, avec 980 amis avec des groupes de soutien en Ontario, au Québec, en Alberta et en Colombie-Britannique. L'organisation continue d'être entièrement gérée par des bénévoles, et nos frais généraux ont été maintenus extraordinairement bas. Les coûts d'exploitation pour la plupart des institutions caritatives sont de 13 %. Les coûts administratifs de la FCRSXF se situent en moyenne à seulement 6 %! Tout le financement de la FCRSXF provient de sources privées qui se composent principalement d'amis et de familles d'enfants et d'adultes atteint du syndrome du X fragile.

Nous aimerions remercier tous ceux et celles qui ont contribué à la Fondation canadienne de recherche sur le syndrome du X fragile en 2007!

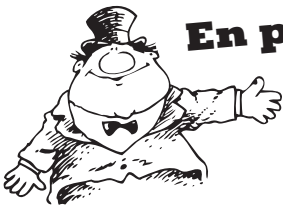


**Nous attendons impatiemment
vos lettres, vos histoires
et vos articles!**



Si vous planifiez ou avez organisé une activité ou un événement de levée de fonds pour le X fragile dans votre région – de petite ou de grande envergure – nous aimerions en entendre parler. Rien n'est refusé!

Si vous avez une annonce ou une demande à formuler qui est reliée au X fragile et aimeriez en informer les autres familles, veuillez les transmettre par courriel à la fondation à FCRSXF@on.aibn.com, ou par télécopieur au (905) 453-0095.



En primeur

La Boîte à outils XF

par **Lori Beesley**

Qu'est-ce que la Boîte à outils du X fragile? Il s'agit d'une nouvelle rubrique de notre bulletin d'information qui sera remplie de suggestions, de conseils utiles et de stratégies d'adaptation – des outils pour faciliter la vie courante avec le X fragile! Nous vous invitons à nous faire parvenir vos « outils » préférés à FCRSXF@on.aibn.com pour fin d'impression dans les bulletins d'information à venir. Voici quelques « outils » qui ont aidé ma famille au fil des ans ainsi que quelques suggestions d'autres familles du X fragile:

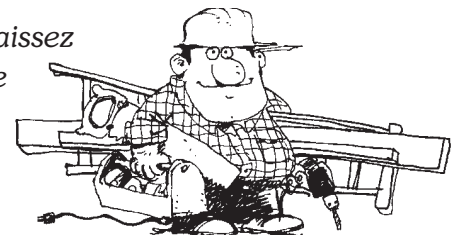
1. Achetez des chaussettes dotées de talons et de bouts des orteils de couleur afin d'aider votre enfants à les enfiler correctement.
2. Accrochez les ensembles ensemble dans la penderie afin que votre enfant sache ce qui va avec quoi et puisse s'habiller de façon plus autonome (Voir le numéro 6 pour les plus vieux!)
3. Vous allez chez le dentiste? Prenez le temps d'éduquer les gens du bureau sur le X fragile. Réservez plus de temps et apportez un Game Boy ou des écouteurs branchés sur la musique, ou allez chez un dentiste équipé d'un téléviseur/lecteur DVD installé très haut sur le mur afin de distraire votre enfant.
4. Lorsque vous tentez d'enseigner quelque chose de nouveau ou de difficile, prenez des pauses fréquentes et, entre les tâches difficiles, faites une tâche très simple avec laquelle il ou elle a du succès (comme un casse-tête bien maîtrisé). Votre étudiant prendra de l'assurance et sera prêt à retourner affronter la tâche plus difficile.
5. Remplissez une brouette avec de l'eau pendant l'été et laissez l'enfant la pousser en allant et en revenant partout sur le terrain – la pelouse est ainsi arrosée, le poids et la pression sont calmants... qui se soucie vraiment s'ils se mouillent! Un amusement rafraîchissant ! Notre fils pousse sa sœur un peu partout dans notre brouette et ils ont tellement de plaisir ensemble!

6. *Maman B.B. suggère:*

Le magasin HomeSense vend des cintres avec des sections en toile dans lesquelles on met habituellement des chaussures ou des chapeaux. Nous insérons les vêtements d'une journée dans chacun des casiers – sous-vêtements, chaussettes, jeans, t-shirt et chandails à capuchon – comme il y a 6 compartiments, cela couvre tous les jours de la semaine scolaire. Mon fils y prend simplement un ensemble et s'habille. Il n'a plus à passer des heures à s'habiller, il en tire un grand sens d'indépendance et, en prime, ses tiroirs de bureau ne sont pas des fouillis!

Nous avons hâte de vous entendre! Si vous avez des trucs pratiques, envoyez-nous un message de courriel et nous l'ajouterons à la Boîte à outils de l'été.

Le thème de la prochaine Boîte à outils sera l'ÉDUCATION. Vous connaissez un-e super enseignant-e ou un-e formidable travailleur ou travailleuses de garderie qui a appris quelque chose à votre enfant en faisant usage d'une approche unique ou nouvelle? Vous avez trouvé une façon intéressante d'enseigner à votre enfant? Nous voulons le savoir!



Groupes de soutien de la FCRSXF

Nous aimerions souhaiter la bienvenue à Jamie Fast de Saskatoon, en Saskatchewan, comme la plus récente addition à la « famille » du X fragile de groupes de soutien. Elle a un neveu atteint du syndrome du X fragile et a choisi de concentrer ses efforts sur quelque chose qui saura être à l'avantage des autres tout en servant une cause chère à son cœur. Nous sommes également très intéressés à établir des groupes de soutien dans d'autres provinces et nous donnerons une assistance à toute personne en mesure d'aider. Nous avons présentement besoin de groupes de soutien au Manitoba et en Nouvelle-Écosse. Si vous aimeriez établir un réseau avec d'autres parents d'enfants atteint du syndrome du X fragile, ou si vous aimeriez vous porter volontaire pour des événements de levée de fonds dans votre région, veuillez communiquer avec l'une ou l'autre des personnes citées ci-dessous

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

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)

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

Saskatchewan Groupe de soutien

Jamie Fast
1608-B Preston Ave
Saskatoon, Saskatchewan
S7H 2V8
Phone: (306) 374-2225
E-mail: jamie.fast@usask.ca

Colombie-Britannique – Groupe de soutien

Pam Winthrop
7968-112A Street, Delta,
BC V4C 4Y6
Phone: (604) 590-6822
Courriel:
pwinthrop@hotmail.com
Site Web:
http://fragilex.bc.tripod.com/fragilex_bca

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>