



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

Été 2006 • Volume No 11 • Issue #3

Qu'est-ce qu'un essai clinique en fin de compte ?

Par Carlo Paribello, M.S.M., M.D., Président, directeur médical

Au cours des cinq dernières années. Nous avons rapporté plusieurs percées importantes pour la recherche sur le X fragile et utilisé des mots tels que « cibles thérapeutiques » et essais cliniques ». Toutefois, à titre de père de deux fils atteints du syndrome du X fragile, JE comprends la frustration d'un parent en regard de ce qui semble être l'incroyable lenteur à laquelle ces percées de laboratoires se traduisent en quelque chose de tangible à utiliser en fait de traitement pour nos enfants. Le développement de tout nouveau médicament ou traitement débute avec des années de recherche de base par des scientifiques en vue d'en arriver à la compréhension de la base moléculaire et cellulaire du problème étudié. Cet objectif est d'identifier les « objectifs thérapeutiques » afin que de nouvelles substances chimiques ou de nouveaux traitements qui agissent vers ces objectifs puissent être synthétisés et évalués.

La prochaine étape dans l'évaluation de nouveaux traitements potentiels est de faire la mise à l'essai sur des animaux. C'est ce que l'on appelle les « essais précliniques ». Les essais sur les animaux constituent une étape importante et nécessaire pour le développement de tout nouveau traitement. De tels essais indiquent si une thérapie ou un médicament potentiels présente des effets secondaires toniques et quel est son degré de sécurité à différents dosages. Les résultats pointent ensuite la voie vers les essais chez l'humain.

La plupart d'entre nous comprenons que les médicaments ou autres formes de thérapies visant à traiter des gens doivent être mis à l'essai sur des personnes. Ces essais, appelés « essais cliniques » déterminent si un médicament est sûr et efficace, à quel dosage il fonctionne le mieux et quels sont les effets secondaires qu'il entraîne – des informations qui guident les professionnels de la santé et, pour les médicaments sans ordonnance, les consommateurs pour ce qui est de l'usage approprié des médicaments.

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

Qu'est-ce qu'un essai clinique en fin de compte?	pg. 1-3
La Clinique du X fragile peut desservir les Canadiens francophones	pg. 3
La Journée de plaisir en famille - un succès retentissant	pg. 4/5
Devinez qui est venu dîner	pg. 6
Le secret pour enseigner la nation	pg. 7
La Journée de recherche sur le X fragile - participez!	pg. 8
Groupes de soutien	pg. 8

Les essais cliniques de médicaments expérimentaux cheminent en suivant quatre étapes:

- Aux essais cliniques de **Phase I**, les chercheurs font l'essai d'un nouveau médicament ou traitement pour la première fois sur un petit groupe de volontaires « normaux » (20-80) afin d'évaluer sa sécurité, de déterminer une plage de dosage qui soit sûre et l'identité des effets secondaires. Il faut habituellement environ 2 ans pour compléter le tout.
- Aux essais cliniques de **Phase II**, le médicament ou le traitement à l'étude est administré à un plus grand groupe de personnes (100-300) qui souffrent d'un état pathologique que vous voulez traiter, ceci afin de voir si le médicament est efficace et pour faire une évaluation plus poussée de sa sécurité. Il faut ici aussi environ 2 ans pour les compléter.
- Les études de **Phase III**, le médicament ou traitement à l'étude est administré à de grands groupes de personnes (1,000-3,000) afin de confirmer son efficacité, surveiller les effets secondaires, le comparer aux traitements qui sont couramment utilisés, et recueillir les renseignements qui permettront d'utiliser le médicament ou le traitement de façon sécuritaire. Cela pourrait nécessiter de 3 ½ à 5 ans.
- Les études de **Phase IV** sont réalisées après la mise en marché du médicament ou du traitement et il faut 2 ans de plus. Ces études continuent la mise à l'essai du médicament ou du traitement afin de recueillir ces renseignements sur ses effets auprès de diverses populations ainsi que les effets secondaires associés avec une utilisation à long terme.

Les essais cliniques contrôlés, sont un type d'essais où les résultats observés chez des patients à qui le médicament est administré sont comparés aux résultats de patients similaires à qui un nouveau médicament fait exactement. Voilà pourquoi les essais cliniques contrôlés sont la seule base légale en n traitement différent est administré. Les essais cliniques contrôlés constituent la meilleure façon que la science a élaborée afin de déterminer ce qu'un place pour que Santé Canada (et la FDA aux É.-U.) tire la conclusion qu'un nouveau médicament a démontré « une preuve substantielle d'efficacité ».

Heureusement, les années de recherche de base sur le X fragile ont commencé à rapporter! Au cours des cinq dernières années, plusieurs objectifs thérapeutiques potentiels ont été identifiés (Fig. 1).

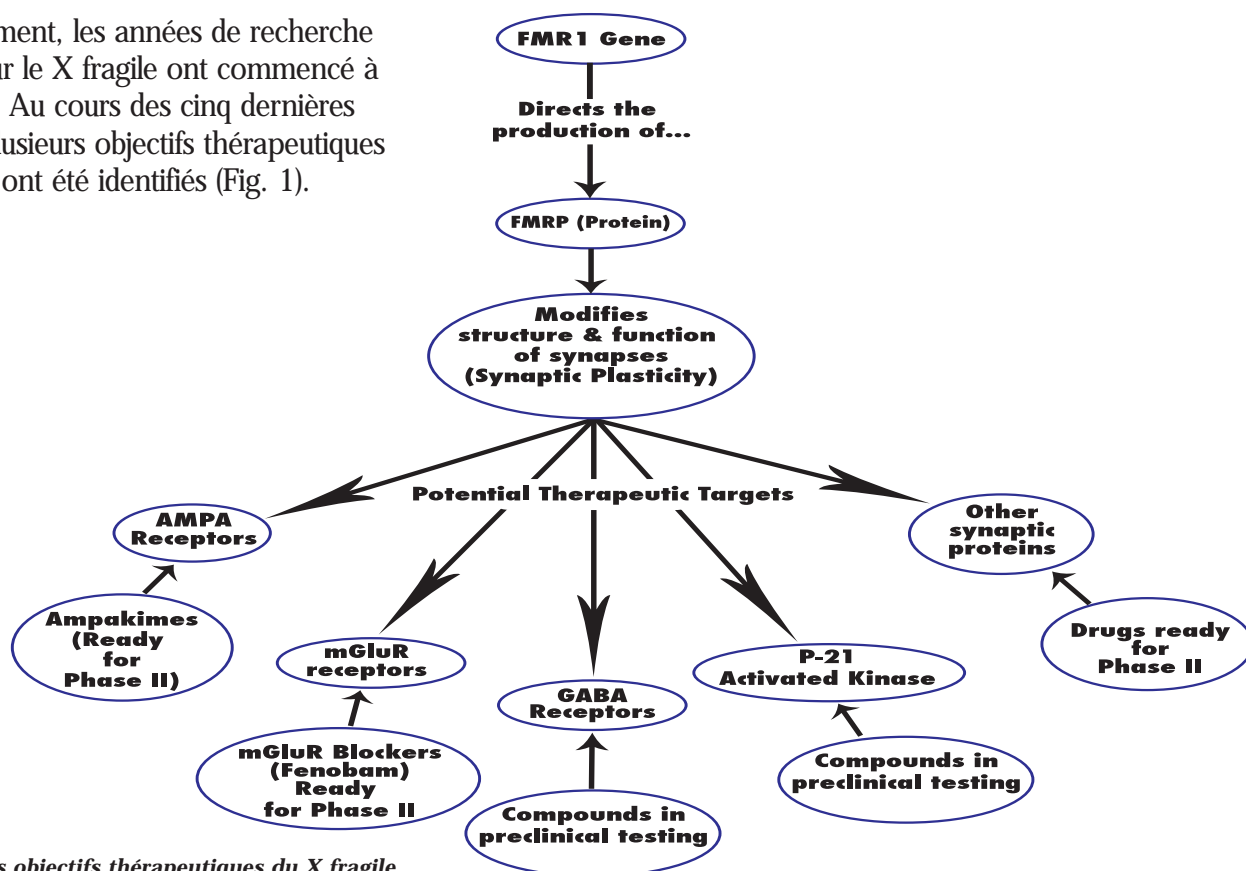


Figure 1 Les objectifs thérapeutiques du X fragile

Depuis que le gène FMR1 a été identifié pour la première fois en 1991, les efforts pour traiter le X fragile se sont concentrés sur deux approches différentes. La première est de trouver des façons de réactiver le gène (une cure), et la deuxième est de synthétiser des médicaments qui peuvent compenser la perte de la protéine FMR (un traitement). La plus grande part des progrès a été réalisée au cours des 5 dernières années est survenue avec la deuxième de ces approches. Cependant, plus nous évoluons « en aval » du gène, plus des voies possibles dont divergentes. Ceci à son tour signifie que bon nombre d' « objectifs thérapeutiques » devront être traités afin de compenser la perte de protéine FMR. Le premier traitement efficace comprendra sans doute une combinaison de plusieurs nouveaux médicaments qui visent des récepteurs neuronaux particuliers et des voies de signalement à l'intérieur des cellules cérébrales.

Les découvertes récentes effectuées par les chercheurs du X fragile sont comptent parmi les découvertes scientifiques les plus importantes des 20 dernières années! Ils mettent présentement à l'essai des composés qui ont un effet spécifique sur les déficits fondamentaux du syndrome du X fragile, et certains de ces composés sont maintenant en « voie de commercialisation » et seront développés pour traiter le X fragile. Nous pensons qu'un traitement de routine pour le X fragile est une possibilité près de se concrétiser, et l'on parle ici non seulement d'un traitement des symptômes du X fragile, mais des caractéristiques essentielles du X fragile, et ceci au cours des années d'un avenir rapproché!

La Clinique du X fragile peut desservir les Canadiens francophones

La Clinique du X fragile au Centre Surrey Place de Toronto peut traiter les patients francophones et leurs familles. Le **Dr Myra Sourkes**, un membre bilingue du conseil de la Fondation canadienne de recherche sur le syndrome du X fragile, s'est porté volontaire pour aider avec la traduction pendant les évaluations des patients. La clinique sert de centre pour l'évaluation et le traitement des patients de tout âge atteints du syndrome du X fragile.

Le Centre Surrey Place est situé au cœur du centre-ville de Toronto et comprend la première clinique spécialisée du X fragile au Canada. Il procure aux patients atteints et leurs familles un accès aux médecins possédant l'expertise et les connaissances pour traiter ce trouble neuropsychiatrique.

La Clinique du X fragile est également en voie de se préparer pour des essais cliniques avec de nouveaux médicaments qui améliorent l'apprentissage, la mémoire et le fonctionnement cognitif. Ces essais cliniques placeront le Centre Surrey Place en bonne position pour avoir un impact à l'échelle internationale dans le domaine de la neuroscience et l'autisme.

Ces services sont offerts sans frais à leurs patients car le Centre Surrey Place reçoit l'essentiel de son financement par l'entremise du Ministère des services à la communauté, aux familles et aux enfants. La Fondation du Centre Surrey Place amasse également des fonds de personnes particulières, de sociétés commerciales et de fondations pour un soutien supplémentaire. Il est affilié avec l'Université de Toronto, l'Université York, l'Université de Guelph et plusieurs autres institutions d'enseignement. Il est accrédité auprès du Conseil canadien d'agrément des services de santé.

Tous les patients seront évalués par le *Dr Carlo Paribello* M.S.M, M.D., médecin de famille, président et directeur médical, FXRFC et *Leeping Tao*, RN, MN-ACNP, infirmière praticienne, Centre Surrey Place. Au besoin, les patients peuvent être référés à des professionnels paramédicaux au Centre Surrey Place et à l'Hôpital général de Toronto.

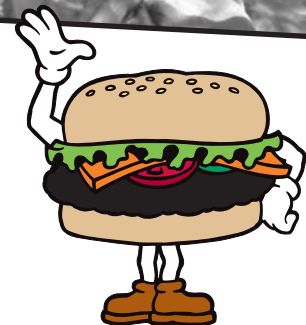
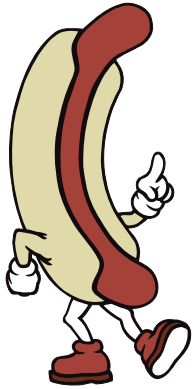
Les recommandations qui découlent de ces évaluations seront remises dans un rapport qui sera remis aux membres de la famille du patient, aux personnes soignantes ou aux travailleurs pour fin de mise en application par les personnes locales leur prodiguant des soins de santé.

Pour toute information supplémentaire sur la clinique et pour réserver des rendez-vous de patients, veuillez communiquer avec le bureau du Dr. Carlo Paribello au (905) 453-9366 ou envoyez vos demandes par courriel à fxrfc@on.aibn.com.

La Journée de plaisir en famille - un succès retentissant!!!

Le soleil était chaud, le lieu recouvert de verdure et à l'ombre des arbres, le plaisir et le sentiment de solidarité étaient en abondance! C'était le Pique-nique Fragile X du 24 juin 2007 au Variety Village de Toronto. Le membre du conseil Lori Beesley a éliminé tous les obstacles afin de s'assurer qu'il y avait amplement de délicieuse nourriture rôtie au barbecue et de boissons rafraîchissantes. Tout le monde était en effervescence avec les jeux et les activités et le point culminant fut un le passage à tabac déconcertant de deux pignatas remplies de friandises! Il y a eu des cris de joie alors que les enfants se précipitaient pour ramasser les gourmandises! La journée a également été une excellente occasion pour les parents de se rencontrer et d'échanger sur leurs essais et leurs triomphes. Ils sont tous retournés à la maison avec une impression d'espoir en un traitement futur pour le X fragile et sachant qu'il y avait plusieurs stratégies et d'oreilles empathiques pour aider le long de leur parcours. Tous nos remerciements à tous les bénévoles qui ont aidé à en faire une journée si merveilleuse!





Devinez qui est venu dîner! L'événement suscite la sensibilisation et des fonds pour la FCRSXF

Le 10 juin 2007, **Jennifer Williams** de Scarborough, en Ontario, a tenu une soirée Pampered Chef avec une particularité tout à fait unique: à leur arrivée, on remettait à tous les convives un « X Passport ». Ce dernier leur permettait de circuler à travers la magnifique demeure de Jennifer à la recherche de six faits sur le X fragile. Les invités étaient tentés par des mets délicieux et boissons exquises tout au long de leur parcours, adroitement préparés et artistiquement présentés avec les produits Pampered Chef. Lorsque les X-Passports furent remplis, les invités les ont remis pour fin de tirage de formidables prix Pampered Chef. Ils ont aussi reçu un biscuit en « X » unique et délicieux, conçu par Jennifer et notablement emballés dans une pellicule cellulosique et ornés de rubans bleus.

À titre de mère de deux merveilleux garçons atteints du X fragile, Will (3,5 ans) et Jack (2 ans), Jennifer voulait organiser un événement qui était à la fois une activité de levée de fonds et une occasion éducative afin que les gens en apprennent plus sur le X fragile. Les invités étaient beaucoup plus sensibilisés aux faits du X fragile après avoir rempli leur « X-Passports ».



Jennifer Williams à gauche Kim Cogar

Comme autre surprise inattendue pour Jennifer, **Kim Cogar**, de Timmins, en Ontario, a fait une route de 8 heures en voiture jusqu'à Scarborough simplement pour « passer » et jeter un coup d'œil à la fête en plus de faire une surprise à sa bonne amie! Kim est mère de Jacob (8 ans), Noah (5 ans) et Joshua (3 ans). Kim a une relation toute spéciale avec Jennifer, car Noah et Joshua sont également tous deux atteints du syndrome du X fragile. Ainsi donc, les levées de fonds et la sensibilisation sont des causes qui sont très chères aux cœurs de Jennifer et Kim. Les époux de Jennifer et de Kim ont donné un bon soutien lors de la fête et de la surprise – merci **Ian** et **Jeff**!

En plus de la générosité des femmes participant à la fête Pampered Chef, Jennifer et Kim ont réussi à amasser près de 4000 \$ de dons en argent. Cela signifie que le total en argent dirigé vers la Fondation canadienne de recherche sur le syndrome du X fragile était de **4 660,00 \$**! Jennifer aimerait remercier toutes les personnes qui ont participé à la fête, ainsi que ceux et celles qui ont fait de généreux dons. Votre appui est vital et apprécié. **Merci!**

 GOLD STARS

Le secret pour enseigner la natation

Par Barbara Byers

Nous avons passé une merveilleuse semaine à Wasaga Beach cet été et l'expérience dans son ensemble a confirmé que la meilleure façon d'apprendre à un enfant à nager est de se débarrasser de l'instructeur de natation. Durant le cours de nombreuses années, j'ai moi-même fourni tout le soutien financier nécessaire au développement des Brampton Parks et du programme Rec Aquaquest 4 afin de les rendre les institutions à succès qu'ils sont devenus aujourd'hui. Je suis persuadé qu'il s'agit du seul programme de natation de la ville qui a embauché le plus d'instructeurs privés. Et mes enfants y étaient abonnés année après année. JE les ai consciencieusement regardés suivre des cours; j'étais un de ces parents qui donnait tout l'appui et les encouragements. Je voulais qu'ils se sentent bien à propos de leurs leçons de natation. Nick a tenté de maîtriser la flottaison sur le dos, alors que sa formatrice préoccupée laissait errer son regard jusqu'aux chevrons de l'édifice. J'ai regardé avec horreur alors que mon pauvre enfant s'enfonçait tout doucement sous la surface de l'eau. Ben jouait des tours dans l'eau, continuait avec les noms des autres enfants dans la piscine. Il sautait souvent haut dans les airs puis se submergeait tout au fond de la piscine, déconcertant l'autre adolescent qui tentait patiemment de démontrer la façon de tourner les bras pour un crawl avant. L'instructeur laissait ses épaules retomber en désespoir puis s'est retourné momentanément pour pousser quelques soupirs calmants. Alors qu'il était retourné, Ben commençait soudainement à nager le crawl avec l'adresse de Mark Spitz. Je me sentais comme une personne observant un OVNI, me frappant au front et soupirant « Pourquoi n'ai-je pas un caméscope lorsque j'en ai besoin?! » C'était la seule façon que je pourrais prouver que cet enfant pouvait faire ses longueurs. C'est tellement merveilleux de voir comment nos enfants peuvent imiter; c'est simplement dommage qu'ils ne le fassent pas à notre signal.

Cela m'amène à Wasaga Beach. Pour ceux et celles d'entre vous qui ne sont pas familiers avec l'endroit, il y a neuf milles de plage sablonneuse et d'eau cristalline. L'eau est peu profonde, ne montant jamais plus haut que les genoux pendant au moins 350 verges de distance, elle est donc très chaude. Et c'est là que mes enfants ont vraiment appris à aimer l'eau et la natation. De nos jours, ils se rendent pas mal loin, jusqu'à la hauteur des épaules (ils mesurent 5 pi 10 po et 5 pi et 8 po), portant chacun un masque de plongée. Ils sautent dans les vagues, font du tuba, plongent sous l'eau, lancent de la boue et, en générale, ils flottent, nagent et se battent comme si c'était tout à fait naturel. Je ne m'inquiète jamais. Aujourd'hui, ils sont incroyablement confortables dans l'eau, quelle que soit la profondeur. J'espère toujours qu'un jour ils pourront faire des longueurs de natation : ainsi pendant qu'ils continuent à surmonter les défis alors qu'ils les rencontrent, je continue à démontrer la nage libre vers l'avant, la natation sur le côté, à flotter sur le dos, etc. Parfois, ils me récompensent même---avec une bonne raclée de boue sur le dos! Ça me remet en contact avec la réalité.



La Journée de recherche sur le X fragile - Participez!

Le 5 octobre est la Journée nationale de recherche sur le X fragile au Canada et aux États-Unis.



La FCRSXF a désigné cette journée comme journée nationale de levée de fond et aimerait l'utiliser à la fois pour concentrer l'attention vers la sensibilisation au X fragile et la nécessité de lever les fonds si nécessaires à la recherche. Notre défi pour vous est de penser à une activité ou un événement – restreint ou d'envergure - de levée de fonds pour le X fragile à organiser dans votre région le Jour ou vers la Journée nationale de recherche sur le X fragile.

Tout est considéré! Ce pourrait être un brunch, un dîner ou une fête de soirée, un événement lave-auto, un tournoi de golf, une partie de football, du bowling, une marche ou une course, une vente de plat cuisinés, un cocktail party, une cueillette de sous dans un pot, une vente de garage, une soirée bénéfice à un restaurant de fast food local, prendre des dispositions avec les marchand locaux afin qu'ils doublent toutes les recettes amassées – laissez votre imagination se débrider! Soyez inspirés par Jennifer Williams - son histoire se retrouve à la page 6 de cette chronique.

Nous espérons qu'il y aura des événements dans toutes les provinces à travers le pays – et même plus d'une par province serait encore mieux!! Si vous êtes prêt à relever le défi et à organiser une levée de fonds, nous pouvons vous fournir des brochures et autre documentation d'information. Nous pouvons aussi reconnaître et publiciser tout événement organisé dans la chronique de la FCRSXF et sur notre site Web – envoyez-nous tout simplement un message de courriel à fxrfc@on.aibn.com ou appelez-nous au (905) 453-9366.

Si tout le monde s'y met, nous sommes CERTAINS de trouver une cure!

Groupes de support FCRSFX

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

Ontario

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

Colombie-Britannique

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

Quebec

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

Alberta Support Group

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

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

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

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 : <http://www.fragile-x.ca>