



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

Hiver 2006 • Volume No 10 • Édition No 1

La FCRFCX accorde trois nouvelles subventions de recherche pour 2006

Un des objectifs de la Fondation de recherche sur le syndrome du X fragile est d'encourager plus de scientifiques à travailler en vue de trouver un traitement pour la maladie du X fragile.

La Fondation canadienne de recherche sur le syndrome du X fragile a débuté l'année 2006 en finançant 3 nouveaux projets de recherche, décernant plus de 120 000,00 \$ à la recherche visant à trouver un traitement ou une cure pour le X fragile. Le nouveau travail, aux universités du Québec, de l'Ontario et de la Colombie-Britannique, mènera vraisemblablement non seulement vers des renseignements précieux sur la pathologie du X fragile, mais nous espérons qu'il stimulera une recherche plus élaborée et encouragera d'autres chercheurs de ces institutions à réaffecter certaines de leurs ressources scientifiques vers la recherche sur le X fragile.

Sur les pages qui suivent, vous trouverez de courtes descriptions de ces nouveaux projets. Les mises à jour ont été soumises par les chercheurs eux-mêmes et elles peuvent parfois être plutôt techniques. J'ai donc inclus une « traduction » de certaines expressions techniques et scientifiques se trouvant dans le texte des articles. J'ai également inclus un glossaire terminologique. Si vous désirez explorer le portefeuille complet de recherche financée par la FCRFCX, dans le passé et présentement, veuillez vous rendre à notre site Internet, www.fragile-x.ca et cliquer sur « Bourses de recherche et subventions décernées ».

Les scientifiques réalisent d'énormes progrès dans la compréhension du syndrome du X fragile et il s'agit là du résultat direct du travail que nous avons financé à l'aide de vos dons généreux – n'arrêtez surtout pas!

Dr. C. Paribello M.D. Président, directeur médical

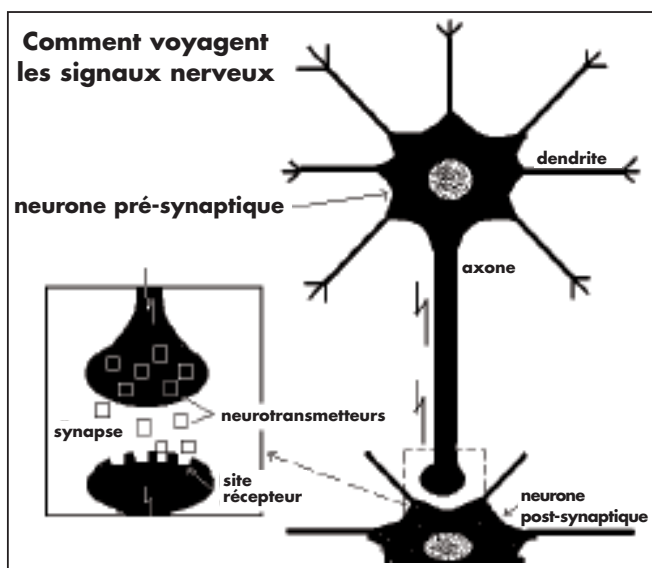
La Fondation de recherche sur la fragilité du chromosome X est un organisme de bienfaisance sans but lucratif et exempt d'impôts administré par des parents et des professionnels bénévoles. Le syndrome de fragilité du chromosome X est la cause la plus fréquente de retard mental héréditaire et des incapacités 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

La FCRFCX accorde trois nouvelles subventions de recherche . . .	pg. 1
Éléments fondamentaux et glossaire terminologique	pages 2/3
Mise à jour en recherche	pages 3/5
Levée de fonds et sensibilisation	pages 5/6
Babillard de FCX	pg. 6
Concert de Hammersmith Gritt	pg. 7
Un salut à Surrey Place	pg. 7
La FCRFCX participe à un colloque	pg. 8
Mise à jour sur la Politique sur les médicaments orphelins	pg. 9
Conférence internationale de la Fondation nationale du X fragile des É.-U.	pg. 9
Groupes de soutien	pg. 10

Éléments fondamentaux et glossaire terminologique pour les non-scientifiques

Le cerveau humain est composé de 10 milliards de cellules nerveuses, appelées « neurones », qui forment un réseau complexe interrelié de circuits neuraux. Les neurones transportent tous les signaux par voie du cerveau et constituent donc la base de nos pensées et de nos actions, de notre apprentissage et de notre mémoire, de notre conscience et de notre personnalité. Chaque neurone individuel ressemble à un arbre déraciné, avec de longues racines semblables à une extrémité à des toiles d'araignées (appelées dendrites) et avec, à l'autre extrémité, un tronc principal (appelé un axone). Des signaux partent des axones d'une cellule et sont reçus par les dendrites de la cellule suivante



traversant un espace appelé une synapse (voir l'insertion). Des milliers de synapses peuvent être répartis sur les dendrites et les épines dendritiques s'étendent de chaque dendrite sur un seul neurone.

Lorsqu'une pulsion électrique est transmise des dendrites d'un neurone, elle se déplace dans une direction, le long de l'axone, ceci jusqu'à ce qu'elle atteigne l'une ou l'autre des terminaisons de l'axone. Ceci déclenche la dispersion d'une substance chimique appelée « neurotransmetteur » de ce neurone pré-synaptique. Le neurotransmetteur flotte ensuite à travers cet espace microscopique, ou synapse, jusqu'à ce qu'il se loge dans les réceptacles spécifiques du neurone post-synaptique. L'interaction des neurotransmetteurs,

avec leurs récepteurs correspondants, provoque des changements aux plans électrique et chimique chez les neurones de réception en plus d'altérer l'activité génétique.

Il existe plusieurs types différents de neurotransmetteurs dans diverses régions du cerveau, mais le glutamate est le principal neurotransmetteur excitateur et il compte pour la plus grande partie de l'activité cérébrale. Le GABA, le principal neurotransmetteur inhibiteur, maintient la garde sur ce processus afin que les activités électriques précipitées ne provoquent pas de crises.

Le résultat de toute cette activité neurale est que les synapses ainsi que leurs connexions peuvent changer constamment en réponse à leur expérience. Certains modèles d'activité synaptique provoquent le renforcement de la connexion synaptique; ce fait est appelé Potentialisation à long terme (LTP). D'autres modèles d'activité peuvent entraîner l'affaiblissement de la synapse; on parlera alors de Dépression à long terme (LTD). Certaines personnes réfèrent à ces phénomènes sous le terme « effet de péremption ». Les synapses qui sont très utilisées se constituent plus solidement, ou deviennent plus forts, alors que celles qui ne servent pas dépérissent. Voilà ce que signifient les neuroscientifiques lorsqu'ils parlent de la plasticité synaptique des synapses et elle est généralement acceptée comme base de la plus grande partie de notre apprentissage et de notre mémoire.

Le FMR1 est le gène du X fragile qui produit une protéine appelée FMRP, laquelle est nécessaire au développement et au fonctionnement normaux du cerveau. Chez les personnes atteintes par le syndrome du X fragile, le gène FMR 1 a muté de façon à ne plus pouvoir produire de FMRP.

L'ADN est la matrice principale de l'information génétique des cellules. Votre code génétique détermine qui vous êtes. Chacun des quelque 40 000 gènes de chaque cellule consiste en une séquence d'ADN.

Le messenger ARN (mARN) est une copie de travail du code génétique transcrit de l'ADN. Il est transporté du noyau d'une cellule (où réside l'ADN) vers le reste de la cellule, où il se traduit en protéines réelles qui effectuent la plupart des fonctions de la cellule. Le but de chaque gène est de produire une protéine.

Le phénotype fait référence à l'ensemble des caractéristiques que présente un organisme en résultat de l'expression de ses gènes.

Une souris désactivée est une souris qui présente les symptômes du X fragile où il y a absence de protéine FMRP en raison de leur élevage visant à éliminer le gène FMR1.

Mise à jour en recherche

Une nouvelle méthode visant à découvrir une thérapie pour le syndrome du X fragile

Mathew Lorincz Ph. D. Investigateur principal

Margaret Rush, Ph. D. Boursière postdoctorale

Département de la génétique médicale, Université de Colombie-Britannique, 40 000,00 \$

Le syndrome du X fragile est une forme de déficience mentale héréditaire très courante qui touche 1 naissance sur 4000; elle varie de faibles difficultés d'apprentissage jusqu'à une déficience mentale marquée. La protéine de déficience mentale du X fragile (FMRP), l'absence de laquelle entraîne le syndrome du X fragile, est importante pour les cellules neuronales pour un développement correct et pour une capacité normale d'apprentissage. Avant la naissance, des modifications surviennent, chez les gens atteints pas le syndrome du X fragile, dans la structure du gène requis pour produire la FMRP. Ce changement, connu sous le nom de méthylation d'ADN, empêche la formation de FMRP chez les personnes touchées par le syndrome du X fragile et il est enclenché en raison de la présence d'une forme altérée de la séquence d'ADN codifiant la FMRP. La portée de la méthylation d'ADN a été reliée à la fois à la quantité de FMRP produite et à la sévérité du syndrome du X fragile. Présentement, il n'existe aucune thérapie en vue de prévenir le syndrome du X fragile.

Par le biais d'une nouvelle approche moléculaire, les chercheurs de l'université de Colombie-Britannique (UBC) visent à développer un système efficace pour faciliter le processus d'identification de nouveaux médicaments potentiels pour le traitement du syndrome du X fragile. En collaboration avec l'Institut de recherche Ordway à Albany, de l'état de NY, une banque de plus de 100,000 composés médicinaux seront mis à l'essai à l'égard de leur potentiel pour réactiver la production de

l'importante protéine FMRP, ceci malgré la méthylation d'ADN de l'encodage du gène de la FMRP. Les composés à succès seront examinés de façon plus poussée et pourraient éventuellement servir à traiter les patients qui présentent les symptômes du X fragile. Parallèlement, au moyen d'outils moléculaires servant à étudier la structure de l'ADN, les chercheurs de l'UBC examineront quelles sont les caractéristiques physiques de la séquence d'ADN héréditaires mutées qui sont associées à la méthylation d'ADN de la mutation du X fragile. La compréhension de la façon dont la séquence mutée s'assemble avant la méthylation d'ADN, laquelle inhibe ultérieurement la production de protéine FMRP, peut ouvrir de nouvelles avenues de traitement.



Composants phasiques et toniques du courant GABAA chez un modèle de souris présentant le syndrome du X fragile

Massimo Avoli, Ph. D. Investigateur principal (sur photo)

Giulia Curia, Ph. D. Boursière postdoctorale

*Institut neurologique de Montréal, Université McGill,
Montréal, Québec, 40 000,00 \$*

Le X fragile représente la forme la plus courante de déficience mentale héréditaire et elle est due à l'absence de protéine de déficience mentale du X fragile (FMRP). Environ 20 % des patients touchés par ce syndrome connaissent des crises épileptiques. Une incidence semblable a été observée chez la souris désactivée *fmr1* (souris touchée par le syndrome du X fragile). Par ailleurs, après plusieurs croisements de souris ayant eu des crises épileptiques, nous avons créé une colonie de souris désactivées prédisposées aux crises épileptiques. L'objectif de mon projet est de comprendre les mécanismes sous-jacents à l'épilepsie chez les patients touchés par le syndrome du X fragile.

Les neurones reçoivent des pulsions électriques par l'entremise de synapses de plusieurs autres neurones. Certains de ces neurones inhibent les cellules environnantes pendant que d'autres les excitent. Par conséquent, il s'agit de l'équilibre entre les pulsions excitatives et inhibitrices qui déterminent le degré global d'activité électrique dans les cellules nerveuses du cerveau. L'acide 4-aminobutanoïque (GABA) constitue le principal neurotransmetteur inhibiteur du système nerveux central. L'altération de ce système dans le cerveau a été liée à d'autres formes d'épilepsie. L'étude proposée ici élucidera si une expression altérée du système du GABA provoque l'hyperexcitation persistante des neurones, menant par conséquent à l'épilepsie chez les patients atteints par le syndrome du X fragile.

Parce qu'une déficience du récepteur GABAA serait susceptible de produire une hyperexcitabilité neuronale, la plus faible expression du courant facilité par le récepteur inhibiteur GABAA chez les animaux touchés par le symptôme du X fragile pourrait expliquer le profil EEG hyperexcitable et les crises épileptiques chez les patients touchés par le symptôme du X fragile. J'ai pleinement confiance que les découvertes offriront un grand potentiel avantageux d'amélioration de la qualité de vie pour les patients touchés par le syndrome du X fragile.

La transmission synaptique inhibitrice et la plasticité du cortex cingulaire antérieur chez la souris désactivée FMR1

*Min Zhuo, Ph. D. Investigateur principal (en photo à gauche)
Long-Jun Wu, Ph. D. Boursier postdoctoral (en photo à droite)*

*Département de physiologie, Faculté de médecine,
Université de Toronto 40 000,00 \$*



Le syndrome du X fragile est une cause héréditaire de déficience mentale. La maladie est le résultat d'une altération fonctionnelle du gène de déficience mentale du X fragile, le FMR1, et sa protéine codée, FMRP. Ceci produit une



communication déficiente des synapses (les connexions entre les neurones). Les synapses qui servent souvent se constituent plus solidement, alors que ceux qui ne servent pas dépérissent. Voilà ce que signifient les neuroscientifiques lorsqu'ils parlent de la plasticité synaptique des synapses et elle est généralement acceptée comme base de la plus grande partie de notre apprentissage et de notre mémoire.

Les études précédentes ont démontré un changement au plan de la plasticité synaptique excitatrice dans le cortex cérébral chez les souris désactivées FMR1. Cependant, on en sait très peu sur la transmission synaptique inhibitrice et la plasticité chez ces souris désactivées. Le GABA est un important neurotransmetteur inhibiteur et l'inhibition synaptique rapide est grandement facilitée par les récepteurs GABAA dans le cerveau humain adulte. Le degré d'activité de la neurotransmission facilitée par le GABA module l'excitabilité des neurones cibles, façonnant ainsi l'activité des réseaux neuronaux en relation au comportement. Nous examinerons ici les changements potentiels de la transmission synaptique facilités par le GABA et la plasticité, ainsi que les mécanismes cellulaires sous-jacents à ces modifications du cortex cingulaire antérieur (ACC), une région corticale du cerveau reliée à la mémoire et à l'émotion, chez la souris désactivée FMR1. L'étude révélera le rôle potentiel de la FMRP dans la transmission facilitée par le GABA et la plasticité et l'équilibre subséquent entre l'inhibition et l'excitation. Ainsi donc, nous caractériserons les mécanismes synaptiques inhibiteurs de la FMRP selon les symptômes de crises épileptiques, d'anxiété et d'autisme semblables à ceux du X fragile, que l'on croit reliés au système GABA dans le système nerveux central. Ces études mèneront à une meilleure compréhension de la neuropathophysiologie du X fragile et procureront de nouvelles cibles moléculaires pour traiter les patients qui souffrent du syndrome du X fragile.

Événements de levée de fonds et de sensibilisation

Nous aimerions vous faire part de plusieurs événements organisés par les familles touchées par le syndrome du X fragile à travers le Canada. Les articles suivants ne décrivent que trois exemples des types d'événements créatifs organisés par des « amis » dévoués et engagés de la FXRFC à travers le pays!

De la famille Ridsill, Etobicoke, Ontario

Chère Fondation canadienne de recherche sur le X fragile,
Notre famille a acheté les bracelets de sensibilisation pour nos amis et membres de la famille.
Notre fils Calvin était fier de les envoyer comme cadeaux à ses professeurs à l'école.
En résultat, ils nous ont remis cet argent, un billet de 20 \$, comme cadeau pour vous.
Merci, continuez votre bon travail!



De Raymond Jessome, Montréal, Quebec



Gardant à l'esprit toutes les familles touchées par le syndrome du X fragile, les employés chez Emballages Jesswood de Montréal ont décidé d'aider à amasser des fonds pour appuyer la recherche en vue de trouver une cure au syndrome du X fragile.

Cette année, nos employés ont de nouveau accepté de dîner ensemble une fois par mois au bureau. Ces repas étaient préparés par des employés bénévoles, et tout le monde payait 7,00 \$. L'argent recueilli va directement au financement de la recherche sur le X fragile. Nous avons également notre propre petit magasin général où nous gardons des gâteries pour les petits creux urgents des employés. L'argent supplémentaire va dans un pot conservé pour la menue monnaie supplémentaire au bureau de la réception.

Aujourd'hui, c'est avec fierté que nous présentons un chèque de 2 000,00 \$ à la Fondation canadienne de recherche sur le X fragile. Avec ce don, nous incluons nos espoirs et nos prières pour qu'une cure soit découverte sous peu.

De Mary-Lynn Riddell, Nova Scotia

Notre déménagement en Nouvelle-Écosse il y a un peu plus d'un an fut toute une aventure pour notre famille. Mon mari Irwin, moi-même, Hunter, 11 ans et Troon, 9 ans, avons quitté plusieurs amis et membres de notre famille en Ontario. On a diagnostiqué le syndrome du X fragile chez Hunter à Toronto alors qu'il avait 4 ans. Notre système de soutien, la famille et les médecins étaient en place depuis de nombreuses années, ce déménagement a donc constitué une étape importante pour nous. Bien sûr, un déménagement représente toujours un défi, encore plus lorsque l'on a un enfant ayant des besoins spéciaux. Une fois ici, nous avons découvert qu'il y a très peu de cas diagnostiqués avec le syndrome du X fragile dans la province (environ quatre). Le 5 octobre, également connu comme la « Journée nationale de recherche sur le X fragile » est devenue mon occasion pour passer le mot au sein de ma communauté.

Notre école primaire, Astral Drive Elementary, a été très heureuse d'acquiescer à ma demande. L'enfant le plus jeune de chaque famille apportait à la maison un dépliant sur le X fragile, accompagné d'une lettre de présentation soulignant l'événement. Quelque 370 ont été distribués. Le calendrier scolaire d'octobre soulignait le 5 octobre comme « Journée nationale de la recherche sur le X fragile ». J'ai lu à 3 classes « Andy et son petit Frisbee jaune », parlant d'un garçon autiste. Cela a représenté une excellente ressource et a suscité de grandes discussions au sein des classes. Dans l'une des classes se trouvait mon fils. La classe de 4^e année de Troon. Des enfants l'avaient approché à plusieurs reprises pour lui demander pourquoi son frère faisait ceci ou cela, et il trouvait cela difficile de répondre aux questions. Cela lui a donné une excellente occasion de traiter de ces questions dans le cadre d'un groupe. Les professeurs étaient plus que contents de dévorer le gâteau aux carottes que j'avais fait et d'installer une boîte de dons près d'eux dans la salle du personnel. Comme toujours, le personnel a donné un appui remarquable et a donné 57,00 \$ pour la FCRFCX.

J'ai également eu la chance de suivre l'équipe avec le Groupe de soutien d'autisme qui reconnaissait le Mois de sensibilisation à l'autisme au kiosque communautaire du centre commercial local. Cela m'a permis de distribuer des dépliants et de parler à plusieurs personnes qui faisaient un arrêt. En tout, ce fut une grande journée pour susciter la sensibilisation au syndrome du X fragile!

La FCRFCX aimerait remercier toutes ces personnes extraordinaires qui intègrent dans leur vie la sensibilisation et la levée de fonds au profit de la recherche sur le X fragile

Babillard de la FCX

Si vous avez une annonce ou une demande à formuler qui soit reliée au X fragile, et aimeriez en informer d'autres familles, veuillez envoyer un message de courriel à la Fondation, au fxrfc@on.aibn.com, ou télécopiez-la nous au : (905) 453-0095.

Bonjour, Je suis la mère de 3 enfants adultes atteints du syndrome du X fragile. Je suis également porteuse et présente des FXTAS. Je suis à la recherche d'autre femmes touchées par la même maladie, ou un parent-substitut masculin touché par cette condition ou d'un lieu où l'homme est impliqué.

C'est très difficile d'être seule à être ainsi touchée alors qu'il n'y a personne dans votre entourage qui ne le soit également – pas même avec CORD.

Merci,

Patty courriel: pmpbof@sasktel.net

Concert de Hammersmith Gritt

Samedi, le 5 novembre 2005, une foule de partisans de grand cœur se sont rassemblés dans l'attente d'une soirée de grand divertissement au Irish Centre de Brampton, Ont. Les gens s'y rassemblaient pas tant en vue d'appuyer la recherche sur le X fragile, quelque chose dont la plupart ignoraient l'existence, mais plutôt dans le but d'appuyer une famille et leur petit garçon qui, les avait-on informés, était touché par le syndrome du X fragile. Le petit Connor McGlade a un oncle merveilleux, Joe McGlade, qui a décidé d'aider son neveu (le fils de son frère) en organisant une soirée de levée de fonds afin d'amasser de l'argent au profit de la recherche sur le X fragile.



*Wendy McGlade, Dr. Carlo Paribello,
Campbell McGlade, Joe McGlade.*

Cette soirée présentait en vedette le groupe rock de Joe, Hammersmith Gritt, ainsi que Sometimes Arty en première partie. Wendy et Campbell, les parents de Connor, ont assemblé des prix pour un encan silencieux et préparé un délicieux buffet. Par ailleurs, alors que la foule s'assemblait et que la musique débutait, un esprit chaleureux et fraternel se faisait ressentir et se transmettait à travers la salle. Après la première partie, le Dr Paribello a brièvement parlé du X fragile à un public très réceptif. Le résultat de cette soirée a été une occasion unique de diffusion pour la FCRFCX et une levée de fonds réussie produisant 4 600,00 \$ pour la recherche sur le X fragile! La FCRFCX est très reconnaissante aux McGlades et à tous ceux et celles qui ont donné bénévolement de leur temps et de leur talent en vue de faire de cet événement une fabuleuse réussite!

UN SALUT AU CENTRE SURREY PLACE, DE TORONTO

Nous savons tous à quel point nous sommes reconnaissants aux héros en coulisses qui facilitent notre vie! Ils nous donnent ce dont nous avons besoin, sans condition, d'une façon qui nous permet de traiter d'autres sujets avec toute notre détermination! Tel est le service et l'aide qu'accorde à la FCRFCX le Centre Surrey Place de Toronto. Même avant que nous nous soyons constitué en Fondation, l'aide sans relâche de Marika Korossy, libraire de Surrey Place, aidait pendant les années de recherche du Dr Paribello et les années d'étude sur la « déficience mentale héréditaire » que nous connaissons maintenant sous le nom de syndrome du X fragile. Avec chaque journal scientifique que Marika a transmis, la vision du Dr Paribello en vue d'un traitement et d'une cure a commencé à s'enraciner. La Fondation a été formée, de grandes enjambées ont été effectuées et nous en sommes maintenant à l'étape des essais cliniques potentiels. Lorsqu'il a été temps de trouver un lieu de rencontre central, où nous pourrions avoir accès aux appels en téléconférence et à un équipement audio-visuel, Surrey Place a gracieusement ouvert ses portes à nos soirées de réunion du conseil d'administration. Le personnel nous a particulièrement fait un accueil chaleureux, alors que nous nous réunissons dans des salles de conférence qui sont devenues des centres d'études et de recherche où s'effectue le travail de la Fondation. Cela fait maintenant près de 8 ans que nous maintenons nos relations avec Surrey Place et nous leur faisons donc part de nos remerciements chaleureux pour ce grand soutien à la FCRFCX!

La FCRFCX participe à un colloque sur les soins de santé pour adultes touchés par des déficiences développementales.

par Carlo Paribello, M.S.M., M.D., President, FXRFC

En novembre 2005, Surrey Place Centre in Toronto, m'a fait l'honneur d'une invitation à participer à un colloque sur les soins primaires pour adultes touchés par des déficiences développementales. Un groupe de 60 professionnels des soins de la santé, provenant principalement de six centres des Sciences de la santé à base universitaire d'Ontario, dotés de l'expérience et de l'expertise à donner les soins primaires aux adultes touchés par des déficiences développementales (DD), ont assisté au colloque. Des consultants d'autres régions du Canada, d'Angleterre et d'Australie y ont aussi assisté.

Le principal objectif du colloque était de développer un énoncé en consensus sur les lignes directrices relatives aux soins de la santé en ce qui a trait aux soins primaires pour adultes touchés par des déficiences développementales. Ces lignes directrices ont couvert tout un éventail de sujets regroupés sous trois thèmes principaux: 1) la santé physique, 2) le comportement et la santé mentale, et 3) les systèmes de soins de santé. Comme représentant de la FCRFCX, j'ai été en mesure de fournir des données concernant les problèmes uniques des patients touchés par le syndrome du X fragile et ai formulé des recommandations relatives au traitement médical et à la promotion de ces patients.

Nous savons que les personnes atteintes du syndrome du X fragile et autres déficiences développementales vivent plus de problèmes de santé physiques et plus de désordres psychiatriques que la population en général. Malheureusement, ces problèmes ne sont souvent pas diagnostiqués, mal diagnostiqués et non traités.

Par ailleurs, le taux de mortalité est plus élevé chez les personnes atteintes de DD en raison d'une promotion de la santé plus faible et qu'il y ait moins d'interventions effectuées auprès de ces patients visant la prévention de la maladie qu'il n'y en a auprès des personnes sans DD.

D'ici mars 2009, environ 1000 adultes ayant des DD seront déplacées de trois installations résidentielles d'Ontario vers des installations communautaires. Leur âge moyen est de 49 ans et la moyenne de leur séjour global a été de 38 ans. Il y a déjà une lacune critique de médecins de famille partout à travers l'Ontario et ils ne seront pas en mesure de faire face à ce surplus de travail. Le problème est d'autant plus accru par le fait que la plupart des médecins ne sont pas familiers avec les besoins uniques de ces patients. Cela signifie qu'environ 1000 personnes atteintes de DD, qui ont vécu en institution depuis leur enfance, seront déinstitutionnalisées vers des communautés qui ne sont pas dotées de médecins de famille pouvant leur fournir de soins médicaux! Notamment, un nombre important de ces résidents sont susceptibles d'être touchés par le syndrome du X fragile et n'ont jamais subi de tests à cet effet.

Un objectif important de ce colloque est de faciliter le travail des médecins, du personnel infirmier et autres professionnels de la santé par la création d'un ensemble de lignes directrices qui les éduqueraient sur les besoins médicaux uniques des adultes atteints de déficiences développementales. Un autre objectif est d'établir des réseaux de soutien clinique permanents pour les professionnels des soins de santé qui travaillent avec des personnes atteintes de DD. Nous espérons que ces réseaux encourageront un esprit communautaire, offriront une formation médicale continue et aideront à enrôler un nombre suffisant de professionnels de la santé dotés d'une expertise dans ce domaine.

Cet événement a connu un très grand succès et aura comme résultat des soins de santé et une qualité de vie améliorés pour les adultes atteints par le syndrome du X fragile et autres déficiences développementales à travers l'Ontario.

J'aimerais souligner et remercier la Fondation de charité du Centre Surrey Place de son parrainage important à l'occasion de ce colloque. J'aimerais également souligner avec reconnaissance le soutien du ministère des Services communautaires et sociaux de l'Ontario et du ministère de la Santé et des Soins de longue durée.

Mise à jour sur la Politique sur les médicaments orphelins

À l'automne 2005, la Fondation de recherche sur le syndrome du X fragile a mené une campagne par envois postaux en vue d'appuyer l'Organisation canadienne sur les maladies rares (CORD) à promouvoir la création d'une politique canadienne sur les médicaments orphelins (ODP). Une maladie orpheline, comme le syndrome du X fragile, est une maladie qui touche les gens dans une proportion de une sur deux mille, (1/2000) ou moins.

La Fondation de recherche sur le syndrome du X fragile appuie les efforts de la CORD en vue de créer une Politique canadienne sur les médicaments orphelins (ODP) qui comprend des lignes directrices et des occasions de fournir/développer/offrir des traitements pour des maladies rares au Canada. La Politique sur les médicaments orphelins (ODP) développerait un programme social fournissant le financement permettant à certaines personnes touchées par des maladies rares d'avoir accès à ces traitements. Elle fournirait également des incitatifs aux compagnies pharmaceutiques afin qu'elles fassent de la recherche et du développement de médicaments pour les maladies rares.

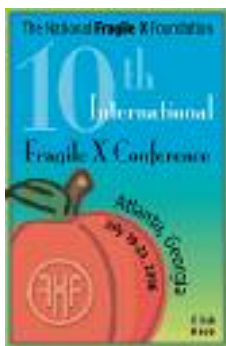
Santé Canada travaille présentement à la rédaction d'un avant-projet de loi pour une politique canadienne sur les médicaments orphelins. Les ministres de la Santé fédéral, provinciaux et territoriaux, ainsi que les sous-ministres se sont rencontrés en octobre 2005 et une Politique canadienne sur les médicaments orphelins faisait partie de l'ordre du jour. La FCRFCX a saisi cette occasion afin de mettre sur pied une campagne de lettres s'adressant à tous les ministres fédéraux, provinciaux et territoriaux, les pressant d'appuyer les efforts de la CORD en vue d'influencer le développement d'une Politique canadienne sur les médicaments orphelins.

Les ministres ont convenu de fournir un traitement aux patients touchés par la maladie de Fabry et MPS1-Hurlers Schie par le biais d'un programme de recherche à temps limité, sur une base à partage des risques, aussi rapidement que possible. Alors que cela n'avantage pas directement les patients atteints par le syndrome du X fragile, cela représente une nette progression vers le développement d'une Politique canadienne sur les médicaments orphelins complète qui avantagera ultimement les patients atteints par le syndrome du X fragile.

Un travail est également en voie de progression sur une Couverture des médicaments onéreux (CMO) plus étendue et un cadre de travail de politique sur les Médicaments onéreux pour maladies rares (MOMR) sous les auspices de la Stratégie pharmaceutique nationale. Les ministres ont réaffirmé leur engagement de faire un rapport sur le développement et l'implantation de tous les éléments de la stratégie aux Premiers Ministres en juin 2006 et ils espèrent qu'un progrès puisse être réalisé dans tous les secteurs, incluant le X fragile.

10^e Conférence internationale de la Fondation nationale sur le X fragile

L'hôte est l'association du X fragile de Georgia, Atlanta - 19 – 23 juillet 2006



La conférence internationale bisannuelle de la Fondation nationale du X fragile est hautement considérée et reconnue pour son rassemblement de familles, de chercheurs, de personnel médical, de thérapeutes et d'éducateurs dans un cadre spécifiquement conçu en vue d'optimiser l'interaction entre les familles et les professionnels. Une collaboration accrue entre les chercheurs, des compétences de traitement améliorées chez les professionnels, le développement optimisé de personnes atteintes par le syndrome du X fragile et une compréhension accrue ainsi que le mieux-être des personnes subissant un impact du syndrome constituent les résultats les plus importants souvent cités par les participants aux conférences précédentes.

Les formulaires d'enregistrement en ligne pour la 10^e Conférence internationale du X fragile sont disponibles en ligne au www.FragileX.org > 10th International Fragile X Conference. Les formulaires d'enregistrement seront également publiés dans les journaux trimestriels NFXF à compter de janvier 2006. Les frais d'enregistrement pour les membres de la NFXF sont de 350 \$ US par personne individuelle et de 575 \$ US pour les couples (2 parents). Les frais d'enregistrement pour les non-membres sont de 60 \$ US de plus par enregistrement.

La conférence aura lieu à l'Hôtel Omni du CNN Center, Atlanta, en Géorgie. Des chambres sont disponibles pour les participants à la conférence au tarif spécial de 134 \$ US par nuit, plus taxes. Assurez-vous de les informer que vous êtes avec la 10^e conférence internationale du X fragile afin d'obtenir le tarif de chambre spécial! Pour plus de renseignements, veuillez visiter le site Web de la Fondation nationale du X fragile au www.FragileX.org ou appelez-les au: 1 800 688-8765.

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 FCRSFX 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)

