



Bulletin d'information de la FCRSXF

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

Hiver 2008 • Volume No 11 • Édition No 1

La FCRSXF décerne cinq nouvelles subventions de recherche pour 2008!

La Fondation canadienne de recherche sur le syndrome du X fragile poursuit sa mobilisation en vue d'accroître le nombre de scientifiques travaillant dans le but de trouver un traitement du syndrome du X fragile. La FCRSXF a débuté l'année 2008 en décernant 5 nouvelles subventions de recherche, engageant près de 150 000,00 \$ pour la recherche visant à trouver un traitement ou une cure pour le X fragile. Les nouveaux projets, à l'Université de Colombie-Britannique, l'Université de Toronto et l'Université McGill, mèneront vers des informations de grande valeur sur la pathologie du X fragile et ils devraient stimuler davantage la recherche au sein de ces institutions.

Au cours des pages qui suivent se trouvent de courtes descriptions de ces nouveaux projets, tels que présentés pour vous par les chercheurs. Si vous aimeriez explorer le portefeuille entier, présent et passé, de la recherche financée par la FCRSXF, veuillez visiter notre site Web au www.fragile-x.ca et cliquez sur « Fellowships and Grants awarded ».

Les scientifiques réalisent d'énormes progrès au plan de la compréhension du syndrome du X fragile et cela est le résultat direct du travail que nous avons financé à l'aide de vos dons généreux – veuillez continuer à les envoyer!

1. Le rôle de la PTEN dans le syndrome du X fragile

Principal expert clinique : Qi Wan M.D., Ph.D., boursier de recherches postdoctorales: Baosong Liu, Ph.D.

Lieu: Toronto Western Hospital; Date de début: 1er avril 2008; Somme: 40 000,00 \$ pour une année

Le syndrome du X fragile (SXF), une des principales causes de déficience mentale, est le résultat d'une expansion du CGG dans la séquence non traduite de 5 pi du gène FMR 1 et la production réduite qui en résulte de la protéine associée (protéine de déficience mentale du syndrome du X fragile, FMRP). Cela entraîne des anomalies structurelles et des formes immatures d'épines dendritiques des neurones chez les personnes atteintes du syndrome du X fragile. On croit maintenant que ces modifications servent de base aux caractéristiques cognitives, comportementales et autistes que présente ce trouble.

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

Nouvelles subventions de recherche	p. 1 - 4
Annexe	p. 4
Franchir rapidement les bancs de neige!	p. 4
Essai humain sur le point d'arriver	p. 5
Mon cousin, le poète	p. 6 - 7
La boîte à outils FX	p. 7
Envoyez vos lettres et vos articles	p. 7
Groupes de soutien	p. 8

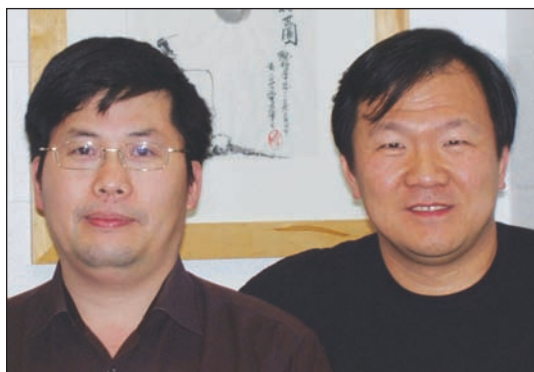
Les cellules cérébrale normales contiennent une phosphatase (une enzyme) appelée PTEN. Point intéressant, des mutations de la PTEN ont été rapportées chez des personnes atteintes de troubles du spectre de l'autisme. De récentes preuves ont également indiqué que l'inactivation de la PTEN entraîne une croissance accrue du branchement principal (l'axone) de chaque neurone, ainsi qu'une augmentation du nombre d'épines dendritiques sur chaque neurone. Considérant que la déficience à la fois de la PTEN et de la FMRP est associée à l'autisme et mène à des anomalies semblables des épines dendritiques, nous avons examiné l'effet de la FMRP sur la production de protéine PTEN dans des neurones cultivées d'un cerveau de souris (cortex et hippocampe). Nous avons trouvé que la production de PTEN avait considérablement augmenté dans les neurones transfectées (injectées) avec de la FMRP de type sauvage. Ce résultat procure une nouvelle preuve suggérant que la FMRP pourrait réguler la production de PTEN dans les cellules neuronales et qu'une dysfonction de cette régulation pourrait contribuer aux anomalies moléculaires du SXF. Par conséquent, dans ce projet, nous proposons de mettre à l'épreuve notre hypothèse de travail à l'effet que la phosphatase PTEN et ses signaux en interaction puissent jouer un rôle dans l'anomalie induite par déficience de FMRP des épines dendritiques. La preuve obtenue de cette étude fournirait une base importante pour le développement d'une stratégie thérapeutique pour traiter les patients atteints du syndrome du X fragile.

2. Le rôle de la FMRP dans la modulation dopaminergique de la plasticité synaptique du cortex préfrontal

Principal expert clinique : Min Zhuo Ph.D., boursier de recherches postdoctorales: Hansen Wang, Ph.D.

Lieu: Département de physiologie, faculté de Médecine, Université de Toronto

Date du renouvellement de subvention: 1er janvier 2008; Somme: 40 000 \$ pour une année



Hansen Wang et Min Zhou

Le syndrome du X fragile est une des causes le plus couramment héritées de déficience mentale. Il provient à l'origine de la perte de FMRP due à la mutation du gène FMR1. Le neurotransmetteur qu'est la dopamine, dans le cortex préfrontal (CPF) du cerveau, joue un rôle important dans ses fonctions cognitives, incluant la mémoire de travail, la réponse à la récompense et l'attention. Des études précédentes suggèrent que la dysfonction de dopamine pourrait jouer dans les déficiences cognitives du syndrome du X fragile. Nous avons émis l'hypothèse que la FMRP pourrait entrer en jeu dans la régulation de dopamine de la plasticité synaptique du CPF.

Dans ce projet, nous étudierons systématiquement le rôle de la FMRP dans la régulation de dopamine de la transmissions excitatrice et de la plasticité synaptique (incluant la PLT et la DLT) du CPF de la souris, atteinte de X Fragile, désactivée *Fmr1* et de type sauvage. Nous utiliserons les méthodes électrophysiologique et biochimique afin de déterminer l'effet de l'activation du récepteur de dopamine sur les récepteurs synaptiques de glutamate et le rôle de la FMRP dans la régulation de dopamine de la plasticité synaptique du CPF. Nous pousserons davantage toutes les expériences biologiques moléculaires nécessaires à étudier le rôle que joue la FMRP dans la trajectoire du signallement du récepteur de dopamine. Afin de démontrer l'interaction entre la FMRP et le système neurotransmetteur de dopamine, nous étudierons le rôle de la dopamine-FMRP dans les différentes formes de mémoire de peur, incluant la mémoire de peur trace, laquelle est reliée à la fonction du CPF.

Ce projet procurera une preuve directe que la FMRP pourrait jouer un rôle dans la régulation de la dopamine de la plasticité synaptique du CPF. Les études proposées nous aideront à élucider davantage les mécanismes cellulaires déficients de l'apprentissage et de la mémoire du syndrome du X fragile. Nous espérons que les nouveaux aperçus sur les objectifs thérapeutiques potentiels pour le syndrome du X fragile découleront de ce projet.

3. Viser les récepteurs de glutamate pour arrêter l'apparition du syndrome du X fragile



Principal expert clinique : Derek Bowie, Ph.D.; Lieu: Pharmacologie et Thérapeutique de McGill; Date de début: 1er janvier 2008; Somme: 15 000,00 \$

Le syndrome du X fragile (SXF) constitue la forme la plus courante de déficience mentale héritée avec des déficiences couvrant des problèmes d'apprentissage jusqu'à des incapacités intellectuelles. Bien qu'il soit estimé que le gène *Fmr1* soit silencieux avec le SXF, il n'est pas encore évident comment il joue dans l'apparition des symptômes. Il a été proposé que le SXF chez les enfants et les adultes survient parce que leurs cerveaux démontrent une forme exagérée de signalement entre les cellules nerveuses. Ce signalement implique le retrait des récepteurs ionotropiques de glutamate (iGluR) de la surface des cellules nerveuses dans le cadre d'un processus appelé dépression à long terme (DLT). Il est cru que la DLT est importante pour plusieurs fonctions cérébrales incluant notre capacité d'apprendre. Les effets d'une DLT exagérée sur la structure des neurones pourraient par conséquent expliquer plusieurs des caractéristiques cliniques du SXF. Alors que cette découverte aide au développement de nouveaux types de thérapie, il est possible que d'autres trajectoires de signalement d'iGluR soient également interrompues.

Le laboratoire Bowie a récemment identifié un nouveau type de signalement d'iGluR qui est distinct de la DLT. Fait important, il a été découvert dans le cerveau d'un nouveau-né exactement au moment où les symptômes de SXF ont fait leur apparition initiale. Le laboratoire Bowie fera des essais afin de constater si ceux qui sont atteints du SXF démontrent une lacune de cette importante trajectoire de signalement. Leurs études permanentes ont déjà clarifié certaines des molécules clés qui contribuent à cette trajectoire. Par conséquent, l'objectif du laboratoire Bowie est d'utiliser cette information afin de développer de nouveaux médicaments pour contrer l'apparition du SXF chez les jeunes enfants.

4. Le rôle des relations interactives des protéines et l'équilibre synaptique du syndrome du X fragile

Principal expert clinique : Alaa El-Husseini Ph.D., boursier de recherches postdoctorales: Regina Dahlhaus Ph.D.; Lieu : Université de Colombie-Britannique, département de Psychiatrie; Date de renouvellement de subvention: 1er janvier 2008; Somme: 40 000 \$ pour une année

Le syndrome du X fragile (SXF) est la forme de déficience mentale la plus commune entre toutes les races et tous les groupes ethniques. Les personnes qui en sont atteintes démontrent une variété de déficits intellectuels des problèmes d'apprentissage jusqu'à l'autisme. La cause du SXF est une perte de protéine du XF (FMRP), laquelle fonctionne dans le cadre d'une synthèse locale de protéine. Un développement clé dans la recherche sur le SXF a été la génération d'un modèle de souris et une découverte emballante fut que les contacts synaptiques chez la souris adulte à FMRP désactivée (KO) démontrent des caractéristiques d'un développement précoce, ceci indiquant un déficit de maturation synaptique. Conséquemment, il a été constaté que l'augmentation de PSD95 induite par activité – une protéine squelette synthétisée localement qui est importante pour la maturation de synapses – nécessite de la FMRP, ce qui suggère que les déficits de synthèse locale de PSD95 pourraient mener à un développement anormal des synapses.

Notre travail indique la relation des protéines squelettes et d'adhésion (ex. : NLG) pour réguler le développement et la spécificité des synapses. Nous avançons donc l'hypothèse que la production de PSD95 altérée mène à un équilibre altéré entre les synapses excitatrices et inhibitrices (rapport E/I) et que le ré-établissement de cette relation sera de grande importance pour rétablir l'équilibre synaptique. Ainsi, une analyse approfondie sera effectuée sur une souris désactivée afin de déterminer les altérations de la production ou de la distribution des protéines synaptiques. Nous quantifierons également le rapport E/I et vérifierons si la production de PSD95 ou d'autres protéines synaptiques dans les neurones cultivés rétablira l'équilibre E/I.

Les études proposées mettront à l'épreuve un nouveau mécanisme par lequel des quantités appropriées de molécules sont critiques pour le développement des synapses et le contrôle du rapport E/I. Des aperçus importants du développement des synapses et la pertinence du rapport E/I dans le SXF seront obtenus. Par ailleurs, des modèles fondamentaux de développement de synapses seront mis à l'épreuve chez la souris atteinte du syndrome du X fragile afin de trouver de nouvelles stratégies de traitement thérapeutique pour les patients atteints du SXF.

5. Mise à l'épreuve du récepteur métabotrope au glutamate et des ligands GABA chez les souris atteintes du syndrome du X fragile

Principal expert clinique : David R. Hampson, Ph.D.; boursier de recherches postdoctorales: Laura Pacey Ph.D.

Lieu: Faculté de Pharmacie Leslie Dan, Université de Toronto, Date de début: 1er janvier 2008; Somme: 13 310,00 \$

Le syndrome du X fragile (SXF) est un trouble génétique dont la cause, dans la plupart des cas, est une mutation héritée du gène FMR1 qui, à son tour, empêche la production de sa protéine correspondante. La protéine FMR codée par ce gène est habituellement en état de fonctionnement dans les branchements neuronaux (dendrites) où elle contrôle la synthèse locale de la protéine. La FMRP joue un rôle dans la liaison et le transport des messages génétiques vers la synapse où elle est maintenue inactive jusqu'à ce qu'elle soit nécessaire. La perte de cette protéine dans le SXF entraîne plusieurs défauts incluant des crises d'épilepsie chez environ 20 % des patients atteints du SXF, la formation d'épines dendritiques anormales, l'inhibition de la croissance synaptique et l'interférence avec l'apprentissage et la mémoire. On croit que les défauts de forme et de structure neuronales peuvent être sous-jacents à plusieurs des symptômes constatés chez les modèles animaux et chez les patients atteints du syndrome du X fragile.

Ce laboratoire mettra à l'épreuve l'hypothèse selon laquelle les médicaments qui stimulent les récepteurs mGluR de neurones (appelés agonistes mGluR de groupe I) empireront les caractéristiques pathologiques et la susceptibilité aux crises d'épilepsie du trouble alors que les médicaments qui suppriment les récepteurs mGluR de neurones (appelés antagonistes mGluR de groupe I) feront en sorte qu'ils se sentent mieux. Il mettra également à l'épreuve des composés qui se lient à un autre type de récepteur neuronal que l'on croit affecté dans le syndrome du X fragile, connu sous le nom de récepteur GABA. La principale accentuation sera mise sur la mise à l'essai de divers médicaments et composés pour fin d'utilisation comme traitements thérapeutiques potentiels pour le syndrome du X fragile.

Annexe à l'article sur les cellules souches

Dans l'édition de l'automne dernier du bulletin d'information de la FCRSXF, nous avons publié un article intitulé « La recherche sur les cellules souches produit une importante découverte pour le syndrome du X fragile ». Nous nous excusons d'avoir négligé de vous informer que **Laurie Doering** est professeure associée au département de Pathologie et Médecine moléculaire de l'Université McMaster de Hamilton, en Ontario. Nous aimerions remercier le lecteur attentif qui a porté cette omission à notre attention.



Franchir les bancs de neige à toute allure!

Par Chris Beesley

Il y a cinq ans, alors que notre fils Mitchell était âgé de 8 ans, nous étions inscrits pour participer au programme de ski Ontario Track 3 pour enfants handicapés; lui, à titre d'étudiant et moi, à titre d'instructeur. Quelle merveilleuse expérience! Une fois par semaine, pendant 8 semaines, nous nous sommes aventurés sur les pentes. Mitchell est parti avec ses deux instructeurs et j'ai suivi mon étudiant. Nous nous retrouvions à nouveau pour le dîner et profitions habituellement d'une ou deux heures de ski ensemble au cours de l'après-midi, partageant un sport que nous aimons tous les deux.

Mitchell adore chaque minute passées. Il est toujours le premier sur les pentes le matin et le dernier à les quitter en après-midi. Son équilibre et sa coordination se sont améliorés tout comme sa forme physique générale. Au début, il avait des câbles d'attache reliés à ses skis, ainsi qu'un « ski-bra » qui est un dispositif maintenant la pointe des skis ensemble dans une position de chasse-neige. Ces jours-ci, il est un « skieur libre », ce qui signifie qu'il n'a besoin d'aucun équipement spécial. Ontario Track 3 est une formidable organisation qui fournit aux enfants de tous âges et capacités l'occasion de skier et de faire de la planche à neige. Si vous aimeriez plus de renseignements ou aimeriez vous porter volontaire, allez à www.track3.org.

Mitchell ne pourra probablement pas participer au circuit de la Coupe du monde, mais lorsqu'on revient à la maison à la fin d'une journée de ski Track 3, on jurerait qu'il vient tout juste de se mériter une médaille d'or!

Essai possible sur l'homme d'un médicament pour le traitement du syndrome du X fragile en voie de se réaliser

La Fondation de recherche FRAXA aux États-unis et Neuropharm travaillent de concert en vue d'explorer le potentiel de l'antagoniste mGluR5 Fenobam pour traiter le syndrome du X fragile. Un essai clinique de phase 1 faisant usage de Fenobam est présentement en cours auprès de volontaires réguliers aux États-Unis.

En 2007, la Food and Drug Administration (FDA) aux États-unis avait accordé la désignation de médicament orphelin à Neuropharm pour l'utilisation de Fenobam pour le traitement du X fragile. La Loi sur les médicaments orphelins vise à accélérer le développement de traitements pour les maladies rares, comme le X fragile, qui se définissent comme touchant moins de 1 sur 1000 personnes. Neuropharm a déposé une demande IND (étude de nouveau médicament) à la FDA en novembre 2007. Une IND est exigée avant de pouvoir entreprendre des essais chez l'homme aux États-Unis. La semaine dernière, la FDA a donné le feu vert à Neuropharm pour le début des essais.

Fenobam est un médicament qui agit comme un antagoniste mGluR5 (ou bloquant). Les chercheurs ont découvert un excès spécifique de récepteurs métabotropes au glutamate (mGluR) émettant un signal dans les cerveaux atteints du syndrome du X fragile, et les études indiquent que cela pourrait constituer un mécanisme commun sous-jacent à plusieurs troubles du spectre de l'autisme. La recherche sur les modèles animaux a démontré qu'il est possible de réguler ce mécanisme hyperactif du cerveau avec des composés tels que Fenobam, qui bloquent partiellement les mGluR et seraient susceptibles de renverser les déficits majeurs retrouvés dans le syndrome du X fragile tels que la déficience cognitive, l'anxiété et les comportements autistes.

Les scientifiques des laboratoires d'une filiale de Johnson & Johnson ont développé Fenobam au cours des années 1970. Il a été étudié dans le cadre d'essais cliniques chez des patients démontrant des troubles d'anxiété et une certaine efficacité avait été constatée accompagnée d'un bon profil de sécurité, mais son fonctionnement exact était inconnu. Ce n'est que vingt ans plus tard que les chercheurs de Hoffmann LaRoche ont découvert qu'il s'agit d'un antagoniste mGluR5, en faisant un traitement potentiel prometteur pour le syndrome du X fragile.

En décembre, les chercheurs ont rapporté que la réduction du GluR5 chez la souris atteinte du syndrome du X fragile pouvait renverser plusieurs symptômes de cette maladie tels que les difficultés d'apprentissage, l'anxiété et les comportements autistes.

L'étude, publiée dans l'édition du 20 décembre du journal *Neuron* par Mark Bear et ses collègues, a suscité l'attention à l'échelle mondiale.

Un essai de phase I est maintenant en cours auprès de volontaires normaux. Si la phase 1 se passe bien, les essais de phase II chez des patients atteints du syndrome du X fragile débiteront à l'Université Rush, sous la direction du Dr Elizabeth Berry-Kravis, et à l'Institut MIND, sous la direction du Dr Randi Hagerman. Chacune de ces institutions a un comité d'éthique indépendant (IRB) qui doit approuver l'essai avant que les études chez l'homme puissent être entreprises. Il est à espérer que ces essais de phase II débiteront en 2008.

Qu'est-ce que cela signifie pour les familles canadiennes touchées par le syndrome du X fragile? La clinique du X fragile au centre Surrey Place (SPC) de Toronto est membre du consortium des cliniques sur le X fragile et, par conséquent, elle sera en position pour être le premier site au Canada à mener des essais cliniques avec les nouveaux traitements ou des médicaments expérimentaux pour traiter le syndrome du X fragile. La FCRSXF a établi la clinique du XF en partenariat avec le SPC et les familles seront tenues au courant des nouveaux essais canadiens au moyen des mises à jour de notre bulletin d'information régulier et au moyen d'envois postaux distincts.

Mon cousin Eric, le Poète

Par Deborah Sheppard

J'ai commencé à enseigner à mon cousin Eric l'écriture de poèmes il y a plusieurs années déjà, après qu'il ait démontré un intérêt pour cela à l'école. Chaque fois que nous nous rencontrons lors des rassemblements de famille, il avait tendance à être trop excité pour porter attention à qui que ce soit, j'étais donc à la recherche d'un ou deux moyens d'établir le contact avec lui afin que nous puissions partager quelque chose de spécial ensemble. À titre de poète, j'avais déjà travaillé avec d'autres enfants, et j'ai pensé, considérant l'amour d'Eric pour la langue et son grand sens de l'enjouement, qu'il pourrait vraiment s'intéresser à la poésie et en tirer quelques avantages. La poésie nous a justement fourni cette connexion magique.

J'avais beaucoup à apprendre afin de figurer la meilleure méthode pour travailler ensemble. Voici quelques-uns des points qui ont été des réussites avec lui et qui pourraient aider d'autres enfants atteints du syndrome du X fragile:

- Nous tentons de nous rencontrer à une heure régulière, une fois par semaine après l'école.
- Une demi-heure ou moins semble suffire amplement.
- J'arrive parfois préparé avec certaines idées, ou avec un court poème qui présente une imagerie soutenue.
- J'ai apporté des sculptures et des objets d'artisanat afin d'explorer la forme et la texture comme éléments pouvant être intégrés dans un poème.

- Parfois, il choisit un sujet, quelque chose qui est survenu au cours de sa journée à l'école, ou une peinture qu'il a trouvée dans un livre d'art qui a stimulé son imagination. Nous explorons ensuite non seulement l'image elle-même, mais également s'il pourrait y avoir une histoire sur laquelle repose cette peinture. Il ne manque jamais d'idées à exprimer!

- J'ai des attentes à son endroit. Il doit tenter de demeurer attentionné et doit investir dans son écriture des efforts de réflexion.

- J'ai établi des règles pour lui. S'il commence à devenir répétitif ou s'il s'emmêle dans une boucle, comme nommer les couleurs l'une après l'autre, la règle était « une seule couleur pour aujourd'hui ». Il y a des mots qu'il préfère et il tente de leur rendre hommage, mais je veux qu'il réussisse également à trouver d'autres expressions langagières pour décrire ce qu'il veut exprimer.

- Eric aime épeler les mots à voix haute, nous faisons donc attention à cet aspect de l'écriture. Pour les autres enfants, je leur dis habituellement de ne pas s'inquiéter de l'orthographe avant d'avoir terminé la première ébauche.

Plus que toute autre chose, j'encourage Eric à s'amuser avec la langue, à assembler des mots qui pourraient ne pas se combiner dans le cours normal d'une conversation, mais plutôt de penser en termes d'images et de courant du langage, et non pas nécessairement selon la signification.

Lorsqu'il crée une de ces images magiques et inattendues, cela mène à une grande célébration et des tapes dans le dos.

Habituellement, dès que j'arrive, Eric est dans sa chambre, en train de sortir son cahier de poésie, et il écrit la date avant même que j'enlève mon manteau. Il attend avec impatience et il en est de même pour moi!

Eric Lewin, âgé de 18 ans, est atteint du syndrome du X fragile et aime écrire des poèmes.

Il a lu Charlotte's Web à l'école cette année et son enseignant a demandé à tout le monde d'écrire un poème sur cette histoire.

Voici les poèmes d'Eric:

MEILLEURS AMIS

Par Eric Lewin

Wilbur est remarquable

Charlotte est formidable

Charlotte est merveilleuse

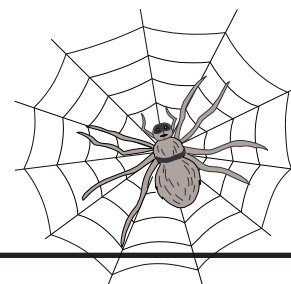
Charlotte est gentille

Charlotte est sage

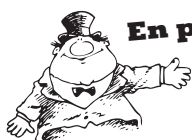
Charlotte est grandiose

Charlotte est élégante

Charlotte est partie



ROSE, OÙ DONC AS-TU TROUVÉ CE ROUGE? Par Eric Lewin
Des trucs de magie pourraient faire l'affaire
La peindre en jaune orange vert rose rouge
Nous avons besoin de pinceaux à long manche
Nous avons besoin de pinceaux et de pots de peinture
Nous devons ouvrir les pots
Mélanger la peinture
Franchir des océans de rouge à la nage
Nous avons besoin de longs pinceaux
Nous avons besoin de peinture pour la rendre rose
Nous avons besoin de 60 pinceaux et de grands traits de rouge sur la rose
La rose est merveilleuse
La rose est exquise
La rose est parfaite



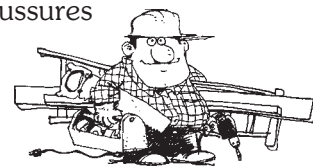
En primeur

La Boîte à outils XF

par Lori Beesley

Qu'est-ce que la Boîte à outils XF? Une nouvelle rubrique dans notre bulletin d'information! La Boîte à outils sera remplie de suggestions, de conseils pratiques et de stratégies d'adaptation – des outils afin de faciliter la vie avec le X fragile. Nous vous invitons à nous envoyer vos outils préférés à: fxrfc@on.aibn.com pour leur publication dans de futures éditions du bulletin d'information. En voici quelques-uns qui ont aidé ma famille au fil des ans:

1. Obtenez un grand fauteuil poire afin qu'ils puissent y relaxer ou simplement pour écouter la télé.
2. Les jouets vibrants de petite taille aident énormément pendant les assemblées à l'école ou en tout temps où l'on s'attend à ce qu'ils s'assoient tranquilles pendant de longues périodes de temps.
3. Un lecteur cassette peu dispendieux avec des cassettes de musique qu'ils pourront jouer et rembobiner comme bon leur semble.
4. Sucettes congelées – elles semblent aider à l'autostimulation orale. Faites vos propres sucettes de jus dilué pour une collation santé.
5. Mettez un point à l'intérieur de la semelle intérieure de leurs bottes ou de leurs chaussures à l'aide de vernis à ongles d'un rouge flamboyant (assurez-vous qu'il sèche complètement) et dites-leur que les points rouge doivent être ensemble (côte à côte) avant de mettre leurs bottes ou chaussures afin qu'elles soient dans le bon pied. Cela nous a grandement aidé et procure un sentiment d'indépendance!



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.

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

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>
