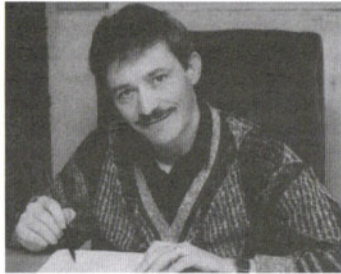




**Association
Canadienne
de l'Ataxie
de Friedreich**

FONDATION CLAUDE ST-JEAN



Campagne de souscription

du 16 au 31 janvier

(514) 321-8684

MAIS QU'EST-CE QUE L'ATAXIE DE FRIEDREICH ?



C'est une maladie du système nerveux central. L'ataxie est généralement la conséquence d'une atteinte cérébelleuse qui peut toucher le cervelet lui-même ou encore les fibres qui y amènent l'information concernant la position des membres.

Quelle catégorie de personnes touche-t-elle ?

La maladie atteint les enfants et les adolescents des deux sexes quoique, en général, les premiers symptômes apparaissent avant la puberté. Vers 7 ans en moyenne.

Comment la maladie se manifeste-t-elle ?

Elle se manifeste d'abord par une ataxie (incoordination de la marche) qui devient graduellement difficile. Les personnes ataxiques sont ultimement placées dans l'obligation d'utiliser un fauteuil roulant. L'incoordination touche aussi les membres supérieurs, la fonction du langage et la motricité des yeux. **Le cerveau, donc l'intelligence, n'est pas atteint.** Comme dans toutes les maladies neuro-musculaires, la vitesse de l'évolution est variable d'un individu à l'autre mais il y a toujours progression.

De plus, il y a une faiblesse des membres inférieurs et parfois des engourdissements au niveau des mains ou une diminution de l'acuité visuelle ou auditive. La majorité des personnes ataxiques présente une scoliose. La maladie de Friedreich s'accompagne, en outre, de problèmes cardiaques et souvent de diabète. D'ailleurs, un de ces deux problèmes sera responsable de la mort de la personne ataxique.

Il existe différentes variantes de l'Ataxie de Friedreich.

Une étude a permis d'identifier deux variantes de cette maladie. La forme acadienne et la forme gaspésienne où l'évolution de la maladie se fait plus lentement que la Friedreich.

Il y a également l'**ataxie familiale de Charlevoix-Saguenay**. Comme son nom l'indique, il s'agit d'une forme d'ataxie que l'on rencontre chez des individus dont la famille est originaire de Charlevoix ou du Saguenay. La progression de cette ataxie est beaucoup plus lente que dans la Friedreich et l'état clinique de ces personnes peut être stable pendant de nombreuses années. De plus, la scoliose et la cardiomyopathie sont rares.

La cause et le traitement.

La maladie est d'ordre génétique. La souche familiale peut être inconnue comme dans bien des cas d'ataxie de Friedreich, c'est-à-dire qu'on ne voit pas, dans les antécédants familiaux, la trace de l'existence d'un problème d'ataxie contrairement à l'ataxie de Charlevoix qui s'explique facilement par le fort taux de consanguinité qui y existe.

Quant au traitement, pour l'instant, il n'en existe aucun. Par contre, des protocoles de surveillance et de traitements préventifs du diabète et de la cardiomyopathie sont présentement mis sur pied par des médecins qui collaborent aux recherches sur l'ataxie de Friedreich.

Grâce à la localisation du gène sur le chromosome #9, il est possible de faire un diagnostic prénatal de la maladie dans les familles où l'on retrouve un cas d'ataxie de Friedreich.

On poursuit les travaux de décodage du gène ainsi que les recherches cliniques pour trouver une thérapie de substitution spécifique à l'ataxie de Friedreich et ses variantes. Les personnes ataxiques y participent en grand nombre. Ils gardent espoir qu'un jour prochain on trouvera une solution à leur problème.

**On a besoin de votre aide financière
pour poursuivre les recherches médicales.**

**SOYEZ
GÉNÉREUX !**

