

DYSTONIA
MEDICAL
RESEARCH
FOUNDATION
CANADA



FONDATION DE
RECHERCHE
MÉDICALE SUR LA
DYSTONIE
CANADA

*serving all dystonia-affected persons
d'asservant toutes personnes atteintes de dystonie*

Bulletin sur la dystonie

*Fondation de Recherche
Médicale sur la
Dystonie (FRMD)
Canada*

Printemps/été 2024

Dans ce numéro

- 1** Nouveaux résultats de recherche à ne pas manquer
- 2** Soutenir les jeunes chercheurs fait avancer la recherche sur la dystonie
- 3** La liberté de bouger : Courir, marcher et rouler pour la dystonie – Juin 2024
- 4** Nouveaux programmes communautaires
- 5** Prochains événements en personne près de chez vous



Le Réseau communautaire de soutien et d'éducation
Bâtir une communauté soudée et dynamique au
Canada

VEUILLEZ RENOUVELER VOTRE ADHÉSION

Soutenez la communauté de la dystonie en faisant un don à la FRMD Canada.

Rendez-vous à www.dystoniacanada.org/fr/faitesundon

Merci pour votre soutien.

Chères amies, chers amis,

La Fondation de recherche médicale sur la dystonie (FRMD) Canada poursuit ses efforts pour faire une différence. Notre mission est de faire avancer la recherche sur les traitements et une cure, de promouvoir la sensibilisation et l'éducation, et de soutenir le bien-être des personnes et des familles vivant avec la dystonie. Dans les pages de ce bulletin, vous trouverez des exemples d'informations et d'activités qui soutiennent cette mission. Il est difficile de croire que tout cela provient d'une fondation certes petite, mais si énergique.

Nombreux sont ceux qui ne réalisent pas la taille de notre organisation. Pour servir toutes les provinces et de tous les territoires du Canada, nous disposons d'une équipe composée de deux personnes à temps plein et d'une personne à temps partiel. Nous sommes autofinancés et dépendons des dons, des activités de collecte de fonds et de partenariats stratégiques. Nous ne recevons pas de financement gouvernemental direct. Alors, comment accomplir une mission d'une telle ampleur?

La réponse se trouve dans nos bénévoles et notre communauté.

Nous dépendons des contributions financières de nos membres et de leurs communautés. Nous comptons sur le travail de bénévoles pour créer des occasions de collecte de fonds. Nous faisons appel à l'expertise des responsables de nos groupes de soutien pour établir des liens au niveau local. Nous avons besoin de l'avis de nos membres pour créer des programmes qui font la différence. Nous tirons des enseignements de l'expérience vécue par notre communauté pour savoir où canaliser les ressources le plus efficacement possible. Les membres de notre conseil d'administration assurent la direction et le contrôle financier de l'organisation.

Grâce aux efforts collectifs de notre petite équipe et de notre armée de bénévoles, nous sommes en mesure d'étendre notre impact bien au-delà des murs de notre bureau et de faire une différence à l'échelle du Canada et même du monde. Nous ne pourrions pas le faire sans notre communauté.

Afin de poursuivre nos contributions à la recherche de pointe, aux programmes destinés aux patients et à leurs familles, à l'éducation de la communauté, à la défense des intérêts et à la sensibilisation, nous cherchons à accroître notre ressource la plus précieuse. Nous vous encourageons à défendre notre cause. Pensez à élargir notre portée en invitant vos amis et votre famille à se joindre à vous pour nous aider à soutenir notre mission de quelque manière que ce soit.

Nous vous remercions pour votre engagement et votre soutien continu. Nous ne pourrions pas y arriver sans vous!

Cordialement,



Connie Zalmanowitz,
Présidente du conseil d'administration



Archana Castelino,
La directrice nationale

Fondation de Recherche Médicale sur la Dystonie (FRMD) Canada

La Fondation de Recherche Médicale sur la Dystonie (FRMD) Canada a été fondée en 1976 par Samuel et Frances Belzberg de Vancouver (Colombie-Britannique) et est un organisme de bienfaisance canadien inscrit. La FRMD Canada a pour mission de financer la recherche médicale en vue de trouver un remède à la dystonie, de promouvoir la sensibilisation et l'information concernant la dystonie et de soutenir le bien-être des personnes atteintes de dystonie et des membres de leur famille. La FRMD Canada travaille en partenariat avec la Dystonia Medical Research Foundation aux États-Unis pour veiller au financement de la recherche médicale la meilleure et la plus pertinente sur la dystonie à l'échelle mondiale. La FRMD Canada est aussi associée aux Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) pour financer d'excellents projets de recherche sur la dystonie au Canada.

Conseil d'administration

Cofondateur

Samuel Belzberg (1928 – 2018)

Cofondatrice et présidente honoraire du conseil

Frances Belzberg

Présidente du conseil d'administration

Connie Zalmanowitz

Secrétaire-trésorière

Pearl E. Schusheim

Administrateurs

Dennis Kessler

Casey Kidson

Rosalie Lewis

Catherine Mulkins

La politique éditoriale est de rendre compte des développements concernant tous les types de dystonie, mais de ne cautionner aucun des médicaments ou traitements discutés. La FRMD Canada vous encourage à consulter votre médecin au sujet des procédures et des traitements mentionnés dans le présent document.

En hommage

La FRMD Canada présente ses condoléances et reconnaît avec gratitude les généreux dons reçus à la mémoire des personnes suivantes



Hugh Chapman, Lois Jackson, Carl Johansen,
Pierre Lalonde, Marc Massicott

Observatoire de la recherche sur la dystonie

La FRMD a pour mission de soutenir la recherche sur tous les aspects de la dystonie afin d'améliorer les traitements et, à terme, de trouver une cure. Les responsables scientifiques de la FRMD suivent de près les nouvelles recherches susceptibles d'avoir une incidence sur la communauté de la dystonie. Deux domaines de recherche ont récemment pris de l'ampleur :

1.) Symptômes non moteurs de la dystonie

Un récent atelier de la FRMD a été consacré aux aspects non moteurs de la dystonie et un document de synthèse sera bientôt publié dans la revue *Dystonia*. Il est intéressant de noter qu'une autre étude publiée dans *Parkinsonism and Related Disorders* a demandé s'il était possible que l'injection de neurotoxine botulique (BoNT) puisse également réduire l'anxiété chez les patients souffrant de dystonie cervicale. La FRMD encourage et soutient les études interdisciplinaires sur les symptômes non moteurs de la dystonie.

Dystonia est une revue en libre accès

Dystonia a pour objectif d'être la revue de référence du domaine en publiant des résultats de recherche sur tous les aspects fondamentaux, cliniques et translationnels de la dystonie. Vous pouvez accéder librement à la revue à l'adresse frontierspartnerships.org/journals/dystonia

Pour évaluer la gravité des symptômes moteurs, les chercheurs ont utilisé la Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale (TWSTRS), et pour évaluer les niveaux d'anxiété, ils ont utilisé le State-Trait Anxiety Inventory (STAI).

L'échelle STAI permet aux chercheurs de distinguer l'anxiété réactionnelle de l'anxiété chronique. L'anxiété réactionnelle est l'anxiété qu'une personne ressent lorsqu'elle est confrontée à une menace ou à une situation effrayante et qui disparaît lorsque la menace ou la situation effrayante est passée. L'anxiété chronique semble être une tendance générale toujours présente à s'inquiéter, à avoir peur et à percevoir les événements comme menaçants.

2. La neuromodulation non invasive comme traitement potentiel pour certains types de dystonie

La FRMD a lancé un appel à propositions de recherche sur les thérapies de stimulation cérébrale non invasives, et plusieurs projets sont en cours. Pour les personnes atteintes de dystonie, les progrès réalisés pour de nouveaux traitements peuvent sembler lents, et ce pour de nombreuses raisons. Un article récent paru dans la revue scientifique de la FRMD, *Dystonia*, traite des facteurs qui entravent la recherche, notamment en ce qui concerne la stimulation magnétique transcrânienne (SMT).

Les participants ont été évalués au moment du traitement par BoNT et six semaines plus tard, période considérée comme la plus bénéfique pour les symptômes moteurs. Ces évaluations ont été réalisées par télémedecine. Les participants ont été invités à répondre au sondage sur les troubles anxieux généralisés-2 (GAD-2) toutes les deux semaines à l'aide d'une application spéciale jusqu'à la fin de l'étude de douze semaines. Tous les participants avaient déjà été traités à la neurotoxine botulique pendant 9,5 ans en moyenne.

Voici plus de détails tirés de deux études récentes :

Une étude explore l'effet de la neurotoxine botulique sur l'anxiété des patients atteints de dystonie cervicale

Il est bien établi que 30 à 40 % des personnes atteintes de dystonie cervicale souffrent également d'une anxiété accrue. Dans une étude récente publiée dans *Parkinsonism and Related Disorders* (www.elsevier.com/locate/parkreldis), des chercheurs de l'Université Rush, à Chicago, rapportent les résultats d'une étude prospective et observationnelle de 12 semaines sur l'effet d'injections de neurotoxine botulique (BoNT) sur l'état d'anxiété chez 60 personnes atteintes de dystonie cervicale (DC). Ils ont testé l'hypothèse selon laquelle la BoNT a un effet bénéfique sur l'anxiété qui est indépendant de son effet sur la gravité des troubles moteurs.

D'autres études publiées ont été menées sur la DC, la dépression et l'humeur. Une étude a montré qu'il existait une corrélation entre l'amélioration des symptômes de la dépression et la diminution de la douleur, ainsi qu'une corrélation positive entre l'amélioration de l'humeur et celle des symptômes moteurs de la DC. La présente étude a évalué l'incidence du traitement par BoNT sur l'amélioration des symptômes d'anxiété indépendamment de l'état des symptômes moteurs.

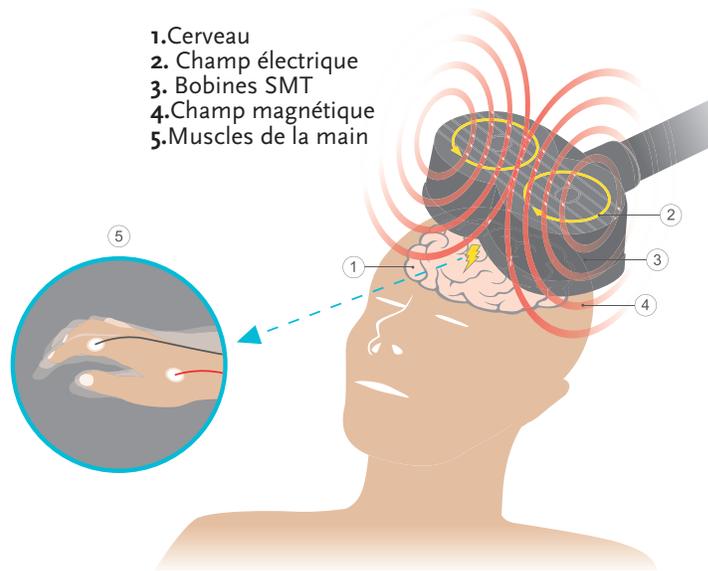
Les chercheurs ont conclu qu'il est peu probable que l'amélioration de l'anxiété soit seulement secondaire à l'amélioration des symptômes moteurs de la DC. Cela pourrait indiquer un bénéfice direct potentiel de la BoNT sur l'anxiété. Ils reconnaissent que le mécanisme de ce phénomène n'est pas connu et que des recherches supplémentaires sont nécessaires pour mieux comprendre cette relation.

Stimulation magnétique transcrânienne pour la dystonie : Pourquoi nous ne sommes pas encore arrivés au but

La stimulation magnétique transcrânienne (SMT) s'est imposée comme un traitement non invasif de certains troubles du cerveau. Considérée comme non invasive parce qu'elle est réalisée sans intervention chirurgicale, cette forme de modulation cérébrale utilise des champs magnétiques changeants pour induire un courant électrique dans une zone précise du cerveau par induction électromagnétique. Un générateur d'impulsions électriques, ou stimulateur, est relié à une bobine magnétique fixée au cuir chevelu.

Initialement utilisée comme outil de recherche, la SMT s'est révélée très prometteuse dans le traitement de nombreuses affections neurologiques et psychiatriques. Cependant, malgré de nombreuses études, elle n'a pas été approuvée pour le traitement de la dystonie. Comment cela se fait-il? Un groupe de chercheurs de l'Université Duke ont tenté de répondre à cette question dans un article de synthèse récemment publié dans *Dystonia*, la revue scientifique de la FRMD.

Les auteurs de l'article de synthèse intitulé « Transcranial magnetic stimulation : the road to clinical therapy for dystonia » (Stimulation magnétique transcrânienne : vers un traitement clinique de la dystonie) ont identifié quatre obstacles majeurs à l'adoption et à l'approbation de la SMT pour le traitement de la dystonie. Il s'agit notamment d'essais cliniques limités et mal conçus, de données probantes insuffisantes et sommaires des effets objectifs de la SMT sur les mesures comportementales, de la variabilité observée de la réponse à la SMT en raison de problèmes techniques complexes et de la sélection des patients, et de la difficulté d'optimiser les paramètres de la SMT pour obtenir l'effet thérapeutique désiré. L'article présente les progrès réalisés au cours des dernières décennies et elle identifie des objectifs clairs pour les futures



La SMT, qui n'a pas encore été approuvée pour la dystonie, stimule des cibles dans le cerveau à travers la peau et le crâne.

études, tels que l'identification complète de mesures comportementales fiables pour différents types de dystonie, la vérification précise d'un éventail de paramètres de stimulation, l'utilisation de différents modes de stimulation et l'application de méthodes et de modèles informatiques pour optimiser l'efficacité de la SMT.

L'avenir nous dira si ces objectifs peuvent être atteints pour faire avancer la recherche sur la SMT en tant que traitement potentiel de divers types de dystonie.

Reproduit avec l'autorisation de DMRF Dystonia Dialogue, Hiver 2023 Vol. 46, No 3.

Un groupe de travail se penche sur la classification de la dystonie



Les membres du groupe de travail sur la classification de la dystonie sont représentés au premier rang, de gauche à droite : Jon Mink (États-Unis), Marina deKoning Tijssen (Pays-Bas), Victor Fung (Australie), Joachim Krauss (Allemagne), Jan Teller (FRMD Pologne), Sanjay Pandey (Inde).

Rangée du bas, de gauche à droite : Christine Klein (Allemagne), Tony Lang (Canada), Mark Hallett (États-Unis), Alberto Albanese (Italie), Buz Jinnah (États-Unis), Marie Vidailhet (France), Kailash Bhatia (Royaume-Uni). Absent de la photo, Joseph Jankovic (États-Unis).

Reproduit avec l'autorisation de DMRF Dystonia Dialogue, Printemps 2024 Vol. 47, No 1.



Nous sommes ravis d'annoncer que nous organiserons à nouveau notre plus grand événement de l'année : La liberté de bouger : Courir, marcher et rouler pour la dystonie en juin 2024!

Chaque année en juin, les Canadiens d'un océan à l'autre s'unissent pour sensibiliser le public à la dystonie et amasser des fonds essentiels. À ce jour, « La liberté de bouger » a recueilli plus d'un million de dollars pour financer la recherche, les programmes de soutien et les efforts de défense des personnes atteintes de dystonie.

Joignez-vous à nous et à des milliers d'autres personnes pour marcher, courir ou rouler, soit virtuellement dans votre propre communauté, soit lors de notre événement en personne à Toronto le dimanche 2 juin au parc Downsview.

NOUVEAU à Toronto cette année : nous sommes ravis d'annoncer que nous nous associerons à Hydrocephalus Canada pour co-organiser l'événement en présentiel. Hydrocephalus Canada est un organisme de bienfaisance enregistré dans le domaine de la santé neurologique qui se consacre à la prise en charge des personnes atteintes de spina bifida et d'hydrocéphalie partout au Canada. Nous partageons la même vision pour recueillir des fonds, faire de la sensibilisation et inspirer un meilleur avenir pour tous, et nous visons à maximiser notre impact et notre efficacité administrative, tout en unissant les voix collectives de nos communautés neurologiques.

Événement virtuel

Quand : Du 1er au 30 juin 2024
Lieu : N'importe où au Canada
Prix de préinscription : 10 \$/ Adulte; Gratuit pour enfants

Toronto en personne

Quand : 2 juin
Où : Parc Downsview
Prix de préinscription : 30 \$ Adulte; 10 \$/Enfant

N'attendez pas! inscrivez-vous dès aujourd'hui!

Ne manquez pas la date limite de préinscription du 14 mai : les prix vont augmenter!

Inscrivez-vous, échauffez-vous, présentez-vous : Commencez votre course, à votre façon, dès aujourd'hui



Étape 1 – Inscrivez-vous : www.freedomtomove.org/fr-ca

Les participants peuvent s'inscrire comme personne seule ou comme membre d'une équipe.



Étape 2 – Fixez un objectif Il peut s'agir d'un montant de collecte de fonds qui constitue un défi, du nombre de kilomètres que vous allez courir, marcher ou rouler ou du nombre de fois que vous partagerez l'événement avec vos amis ou votre famille. Cet événement vous donne La liberté de bouger à votre gré!



Étape 3 – Partagez! : Une fois votre inscription faite, n'oubliez pas de partager votre page de collecte de fonds avec votre réseau. Encouragez les autres à s'inscrire ou à vous soutenir dans votre effort de collecte de fonds pour la dystonie. N'oubliez pas d'utiliser le mot-clic **#Lalibertedebouger** lorsque vous partagez.

Liberté de bouger : Ambassadrice de famille

Sumbul Zafar et sa famille



« Je suis honorée d'être l'ambassadrice de cette année et j'espère que vous vous joindrez à nous avec vos amis et votre famille. La dystonie est une maladie relativement rare, mais l'union fait la force et notre impact collectif est puissant. Je sais que lorsque nous nous unissons, notre communauté a la capacité de changer des vies. »

Découvrez Sumbul Zafar : épouse, mère de trois enfants, défenseure de la dystonie, paranageuse de compétition et notre ambassadrice Liberté de bouger 2024.

Le parcours de Sumbul en natation peut être décrit comme un « cercle complet ». Sa passion pour la natation s'est déclarée dès sa plus tendre enfance, avec sa première leçon à l'âge de trois ans et son entrée dans une équipe de natation compétitive à dix ans.

Peu après s'être qualifiée pour le FINA World Masters 2014 à Montréal, Sumbul a été victime d'un accident vasculaire cérébral qui a laissé des séquelles sur le côté droit de son corps. Les spasmes musculaires involontaires et les torsions de son corps ont empêché Sumbul de participer aux championnats et on a finalement diagnostiqué chez elle une dystonie.

Malgré son diagnostic, Sumbul était déterminée à continuer à nager. Cependant, elle était frustrée de ne pas nager au même niveau qu'avant son accident vasculaire cérébral, et sa confiance était ébranlée. Elle a tenté de reprendre la natation de compétition de 2015 à 2017, mais n'a pas réussi à terminer ces saisons en raison d'un manque de compréhension de la manière de s'entraîner avec la dystonie.

Il a fallu un autre enfant et la pandémie pour que Sumbul ait le temps de faire son introspection. Elle a reconnu qu'elle s'était désintéressée des activités qu'elle aimait et qu'elle s'était restreinte à un petit monde pour vivre une vie moins difficile. Elle s'est également rendu compte qu'elle ne vivait pas pleinement sa vie.

Revenue à la natation avec un sentiment de clarté renouvelé, Sumbul s'est entraînée avec enthousiasme en vue de participer à la FINA World Masters 2023 au Japon et,

en s'inscrivant pour la saison, a découvert que la dystonie était une déficience physique admissible pour être classée comme paranageur. Au cours de la dernière année, Sumbul a eu l'occasion de se rendre aux États-Unis et en France pour représenter le Canada dans la Série mondiale de paranatation. Sumbul se réjouit de poursuivre son entraînement en vue d'atteindre son objectif de faire partie de l'équipe des championnats du monde et de continuer à représenter le Canada en tant que paranageuse dans les années à venir.

Lorsqu'on lui demande comment elle concilie la poursuite de son rêve de natation de compétition, sa vie avec la dystonie et ses responsabilités familiales, elle mentionne la puissance de son réseau de soutien, qui comprend ses trois enfants et son mari, Ryan. « Il est important d'impliquer votre réseau de soutien lorsque vous vivez avec une dystonie, car un seul diagnostic peut changer la vie de nombreuses personnes. Nous travaillons en équipe pour atteindre nos objectifs tout en respectant les limites et le temps de chacun », explique Sumbul.

Pour en savoir plus sur le parcours de Sumbul avec la dystonie, [cliquez ici](#).

Vous pouvez suivre Sumbul sur Instagram @the.dystonia.yodha pour obtenir des conseils sur la préparation de l'événement de cette année.

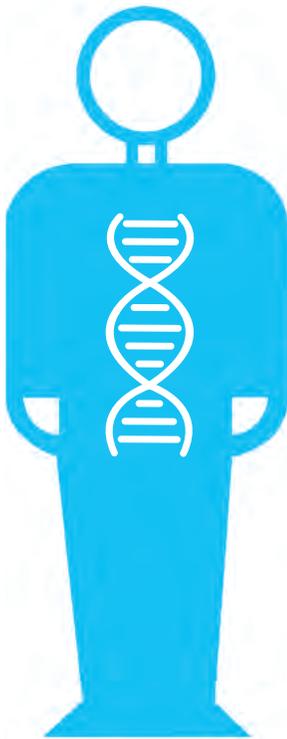
Nous remercions nos généreux commanditaires
et partenaires



PLEINS FEUX sur la Dystonie DYT₁

Une forme de dystonie héréditaire et généralisée

La dystonie DYT₁, également connue sous le nom de dystonie de torsion à apparition précoce, est une forme grave de dystonie héréditaire généralisée. La dystonie généralisée est une dystonie qui ne se limite pas à une seule partie du corps, mais qui affecte plusieurs groupes de muscles dans tout le corps.



La dystonie généralisée affecte généralement les muscles du torse et des membres, et parfois le cou, le visage et les cordes vocales. Les patients ont des difficultés à bouger leur corps librement et à contrôler les mouvements de leur corps.

La dystonie DYT₁ débute généralement vers l'âge de 10 ans par la torsion d'un pied ou d'un bras. Les symptômes ont tendance à se manifester d'abord dans une partie du corps, puis à s'étendre à d'autres membres et au torse. Les symptômes tendent à être moins graves plus ils apparaissent tard dans la vie et s'ils se manifestent dans une main ou un bras.

La plupart des cas de dystonie de torsion à apparition précoce sont directement associés à une mutation qui affecte le gène DYT₁, que les scientifiques ont découvert en 1997 avec le soutien de la FRMD. Dans son état normal, le gène est chargé de fournir à l'organisme les instructions génétiques nécessaires à la production d'une protéine appelée torsineA. Le gène DYT₁ muté entraîne une forme anormale de torsineA, et cette protéine anormale déclenche une réaction en chaîne de processus biochimiques qui perturbent d'une manière ou d'une autre la communication entre le cerveau et les muscles. Cette perturbation du système nerveux entraîne les symptômes physiques débilissants de la dystonie DYT₁.

Symptômes de la dystonie DYT₁

- Postures tordues, par exemple au niveau du torse ou des membres
- Pied ou bras tourné vers l'intérieur
- Spasmes musculaires, avec ou sans douleur
- Marche inhabituelle avec flexion et torsion du torse
- Mouvements saccadés rapides, parfois rythmiques (souvent des secousses myocloniques)
- Progression des symptômes entraînant le maintien de certaines parties du corps dans des postures soutenues ou fixes

La dystonie DYT₁ est transmise de manière héréditaire dominante, ce qui signifie qu'il suffit qu'un seul parent soit porteur de la mutation pour qu'un enfant hérite de la maladie. Cependant, la mutation DYT₁ présente également une pénétrance réduite, ce qui signifie que toutes les personnes qui héritent du gène muté ne présenteront pas de symptômes. Seuls 30 % environ des individus porteurs de la mutation génétique DYT₁ développeront une dystonie. Des recherches sont en cours pour mieux comprendre ce phénomène.

Si une personne ne présente pas de symptômes avant l'âge de 28 ans, elle n'éprouvera généralement pas de symptômes durant toute sa vie, même si elle est porteuse de la mutation DYT₁. La mutation DYT₁ est responsable d'environ 90 % des cas de dystonie généralisée à apparition précoce chez les personnes d'ascendance juive ashkénaze et jusqu'à 50 % des cas de dystonie généralisée à apparition précoce dans d'autres ethnies.

Traitement

Les personnes atteintes de dystonie sont encouragées à se faire traiter par un neurologue spécialisé dans les troubles du mouvement ou par un neurologue pédiatrique ayant reçu une formation spéciale sur les troubles du mouvement. Une équipe multidisciplinaire de professionnels médicaux spécialisés peut être appropriée pour adapter le traitement aux besoins du patient.

Les conseillers en génétique sont formés pour aider les personnes à décider si un test génétique est indiqué dans leur cas. Ils aideront également à interpréter les résultats des tests et offriront des conseils sur la signification des résultats pour la famille.

— Deborah Raymond, M. Sc., conseillère en génétique au Mount Sinai Health System, New York

Un spécialiste des troubles du mouvement élaborera un plan de traitement adapté à chaque patient. La plupart des gens ont besoin d'une combinaison de traitements. Le traitement visant à atténuer les symptômes de la dystonie peut comprendre des médicaments oraux tels que les anticholinergiques, le baclofène et les benzodiazépines, combinés à des injections de neurotoxine botulique, et/ou à des interventions chirurgicales telles que la stimulation cérébrale profonde (SCP). Les recherches suggèrent que les personnes atteintes de dystonie DYT1 ont tendance à obtenir les meilleurs résultats avec la SCP par rapport à d'autres formes de dystonie généralisée.

Des tests génétiques sont disponibles pour détecter la mutation du gène DYT1. Les personnes et les familles qui souhaitent en savoir plus sur les tests génétiques pour le DYT1 et d'autres mutations génétiques associées à certaines dystonies sont invitées à consulter un conseiller en génétique. (Voir l'article ci-joint) « Comprendre les implications génétiques de la dystonie DYT1 peut être difficile », explique

Qu'est-ce qu'un conseiller en génétique

La première étape pour les personnes et les familles qui souhaitent en savoir plus sur les tests génétiques pour la dystonie est de consulter un conseiller génétique formé pour renseigner les familles et les futurs parents sur la probabilité et les risques des maladies héréditaires. Des tests génétiques ne sont disponibles que pour des formes spécifiques de dystonie pour lesquelles une mutation génétique a été identifiée, comme le DYT1.

Un conseiller génétique peut aider les individus et les familles à comprendre quels tests peuvent être appropriés pour eux. Des tests peuvent être proposés aux adultes et aux enfants qui présentent des symptômes cliniques ressemblant aux formes de dystonie pour lesquelles des tests génétiques sont disponibles. Les parents biologiques adultes des personnes qui ont été identifiées comme ayant une forme génétique de dystonie peuvent également être admissibles pour le test. Les tests génétiques chez les enfants qui ne présentent pas de symptômes ne sont généralement pas recommandés, même si un parent biologique est positif pour une mutation de la dystonie.

Les personnes peuvent trouver un conseiller génétique en consultant leur spécialiste des troubles du mouvement ou leur médecin de famille. Pour de plus amples renseignements sur la génétique et la dystonie, veuillez [cliquer ici](#).

Deborah Raymond, M. Sc., conseillère en génétique au Mount Sinai Health System, New York. « Les conseillers en génétique sont formés pour aider les personnes à décider si un test génétique est indiqué dans leur cas. Ils aideront également à interpréter les résultats des tests et offriront des conseils sur la signification des résultats pour la famille. »

Un traitement spécifique peut être nécessaire pour prévenir la perte de mouvement des articulations ou la courbure de la colonne vertébrale due aux postures dystoniques. Les traitements complémentaires destinés à favoriser le fonctionnement général et le bien-être peuvent inclure l'ergothérapie, la kinésithérapie, l'orthophonie et d'autres interventions en fonction des symptômes de la personne. Les personnes souffrant d'une dystonie généralisée apparue dans l'enfance peuvent présenter un risque accru de dépression, de sorte que le suivi et la prise en charge de la santé émotionnelle et mentale constituent souvent une partie importante de la stratégie de traitement.

Sources:

Epidemiology of DYT1 dystonia; Joseph Park, AB; Scott M. Damrauer, MD; Aris Baras, MD, MBA; Jeffrey G. Reid, PhD; John D. Overton, PhD; and Pedro Gonzalez-Alegre, MD, PhD; *Neurology: Genetics*, October 2019

The pathophysiological basis of dystonias; Xandra O. Breakefield, Anne J. Blood, Yuqing Li, Mark Hallett, Phyllis I. Hanson, and David G. Standaert; *Nature Reviews | Neuroscience*, March 2008

Deep Brain Stimulation in DYT1 Dystonia: A 10-year Experience; Fedor Panov, MD; Yakov Gologorsky, MD; Grayson Connors, BA; Michele Tagliati, MD; Joan Miravite, RN; Ron L. Alterman, MD; *Neurosurgery*, July 2013

Pas seulement dans votre tête : Symptômes non moteurs de la dystonie

Sous la surface de la dystonie se cachent des luttes invisibles, des symptômes non moteurs qui peuvent avoir un impact profond sur la vie des personnes touchées. Ces dimensions cachées, notamment l'anxiété, la dépression, les troubles du sommeil, les douleurs chroniques, la fatigue et les troubles cognitifs, peuvent considérablement diminuer la qualité de vie.

La compréhension des symptômes non moteurs de la dystonie est essentielle pour améliorer la qualité de vie des patients atteints de dystonie. Ces symptômes ont un impact significatif sur la vie quotidienne, mais ils passent souvent inaperçus ou sont insuffisamment traités. Le manque de sensibilisation des professionnels de la santé des méthodes d'évaluation normalisées fait que de nombreuses personnes ont du mal à obtenir l'aide dont elles ont besoin. En faisant la lumière sur ces symptômes non moteurs, nous pouvons doter les cliniciens des connaissances et des outils nécessaires pour les diagnostiquer et les prendre en charge efficacement, ce qui permettra d'améliorer les soins dans leur ensemble pour les personnes atteintes de dystonie.

La Fondation de recherche médicale sur la dystonie a organisé un atelier scientifique virtuel sur les symptômes non moteurs de la dystonie en mars 2023. Le programme était coprésidé par Kathryn Peall, M.D., Ph. D., de l'Université de Cardiff au Royaume-Uni et Davide Martino, M.D., Ph. D., de l'Université de Calgary au Canada. La réunion a rassemblé des experts du monde entier pour discuter des symptômes non moteurs de la dystonie, examiner les méthodes d'évaluation et de traitement existantes et collaborer sur les progrès futurs dans ce domaine.

Cette réunion a permis de mettre en lumière l'engagement de la FRMD sur ce sujet important et renforcé la volonté de la communauté scientifique d'axer la recherche sur l'amélioration de la qualité de vie des patients. Le résumé scientifique a été récemment publié dans *Dystonia*, la revue scientifique de la FRMD.



Les participants à l'atelier ont ouvert la réunion en discutant de l'importance de la recherche sur les symptômes non moteurs. L'identification des symptômes non moteurs de la dystonie permet d'élaborer des plans de traitement plus holistiques qui s'attaquent non seulement aux manifestations physiques de la dystonie, mais aussi à ses conséquences émotionnelles et psychologiques.

En reconnaissant la douleur, la fatigue et l'anxiété qui accompagnent souvent la dystonie, les professionnels de la santé peuvent proposer des traitements ciblés et des systèmes de soutien qui vont au-delà de la simple gestion du contrôle des mouvements.

De plus, l'étude des symptômes non moteurs offre une fenêtre unique sur les mécanismes sous-jacents de la dystonie. Ces caractéristiques apparemment distinctes

peuvent contenir des indices sur les processus neurologiques complexes en jeu, ce qui pourrait conduire à des percées en matière de diagnostic et même de traitement. En étudiant l'interaction entre les symptômes moteurs et non moteurs, les chercheurs espèrent mieux comprendre la maladie et ouvrir la voie à des interventions plus efficaces.

L'atelier a examiné cette question sous plusieurs angles, en répartissant les symptômes non moteurs en différentes catégories. Les professeurs de l'atelier ont présenté les recherches actuelles sur chaque sujet avant de donner un aperçu de l'avenir de la recherche sur les symptômes non moteurs.

Symptômes psychiatriques

Les symptômes psychiatriques sont les symptômes non moteurs les plus étudiés de la dystonie. La plupart des études examinent la prévalence de l'anxiété et de la dépression chez différents types de patients atteints de dystonie par rapport à un groupe témoin. En effet, les patients atteints de dystonie cervicale, de blépharospasme, de dysphonie spasmodique, de dystonie focale de la main, de crampe de l'écrivain et de dystonie du musicien ont signalé plus de cas d'anxiété et de dépression que les groupes de contrôle respectifs.

Qu'est-ce qui explique cette réalité? Les chercheurs essaient toujours de trouver une réponse. Alors que certains pourraient supposer que des problèmes de santé mentale font suite à un diagnostic de dystonie, certaines études ont montré le contraire. En effet, certaines recherches ont montré que des symptômes psychiatriques

étaient présents chez les patients avant l'apparition de leurs symptômes moteurs. Les zones du cerveau que l'on pense liées aux troubles mentaux sont également celles qui sont affectées par la dystonie, ce qui indique qu'il pourrait y avoir un lien.

Des recherches supplémentaires sont nécessaires pour approfondir ce phénomène

Douleur

L'effet de la douleur chronique sur la qualité de vie est bien documenté, tant chez les patients atteints de dystonie que chez les autres. En fait, les patients atteints de dystonie cervicale signalent plus fréquemment une douleur chronique que tout autre symptôme non moteur. Les chercheurs mettent au point de nouveaux outils pour étudier davantage la douleur liée à la dystonie. Cela comprend l'élaboration de nouvelles échelles d'évaluation, qui permettent aux patients de mieux évaluer et définir leur expérience. Les échelles fournissent un moyen cohérent de mesurer les sensations de douleur, ce qui permettra aux chercheurs de comparer les expériences des patients dans un contexte plus large. Bien qu'il reste encore beaucoup à faire dans ce domaine, des études ont montré que la toxine botulique injectable peut contribuer à réduire la douleur.

Perturbation du sommeil et fatigue

Les études sur les effets de la perturbation du sommeil sur les patients atteints de dystonie sont très limitées. Le sommeil est essentiel à la santé du cerveau : une bonne nuit de sommeil ininterrompu permet au cerveau de ralentir son activité, de se réinitialiser et de se réparer, ainsi que de s'adapter pour répondre à tout besoin anticipé. La recherche sur les symptômes moteurs de la dystonie a montré que la plasticité cérébrale, c'est-à-dire la capacité du cerveau à se « recâbler » en réponse à certaines influences internes et externes, est intrinsèquement liée à la maladie elle-même. Les chercheurs pensent donc que l'impossibilité de passer une bonne nuit de repos pourrait exacerber ces symptômes.

La fatigue, ou la perception de l'effort physique et mental, est également peu étudiée dans la dystonie. Les chercheurs s'efforcent de mettre au point des études sur le sommeil pour mieux

mesurer les effets du sommeil et de la fatigue sur le trouble.

Dysfonctionnement cognitif

La fonction exécutive, définie comme un ensemble de compétences mentales comprenant la mémoire de travail, la réflexion flexible et le contrôle de soi, est la seule forme de capacité cognitive à être étudiée de manière cohérente et à être perturbée par la dystonie. Des études ont révélé que les patients éprouvent des difficultés avec l'attention soutenue, la planification de mouvements complexes et la mémoire de travail visuospatiale, c'est-à-dire la capacité à se souvenir de formes et de couleurs, ainsi que de leur emplacement et de leurs mouvements. Pour certains patients recevant de la SCP, les fonctions cognitives s'améliorent après l'intervention chirurgicale. Pour les autres patients atteints de dystonie, des recherches supplémentaires sont nécessaires pour mieux comprendre ce symptôme.

Dystonie pédiatrique

Peu de recherches ont été menées sur les symptômes non moteurs chez les enfants atteints de dystonie. Les participants à l'atelier se sont demandé si les enfants et les jeunes adultes devaient être traités et étudiés séparément des adultes, ou si l'utilisation des mêmes outils pour étudier les patients de l'enfance à l'âge adulte permettrait de mieux cerner les symptômes. Dans les deux cas, les chercheurs mettent au point les mesures les mieux adaptées à cette population de patients.

Modèles de soins

La réunion s'est terminée par une discussion sur l'amélioration des modèles de soins afin de traiter de manière globale les symptômes moteurs et non moteurs de la dystonie.

De nombreux patients atteints de dystonie consultent leur médecin tous les trimestres pour de brefs rendez-vous centrés sur les injections de toxine botulique. Les rendez-vous impliquent rarement le dépistage, l'évaluation ou la prise en charge des symptômes non moteurs, au grand mécontentement des patients. Au lieu de cela, la prise en charge de ces symptômes relève souvent de la responsabilité des médecins de première ligne qui n'ont pas

les connaissances spécialisées sur le lien entre ces symptômes. Si les spécialistes des troubles du mouvement ne sont pas formés pour reconnaître l'importance des symptômes non moteurs, ils risquent de passer à côté d'indicateurs clés de la maladie. De plus, les patients peuvent commencer à penser que leurs symptômes non moteurs sont moins importants que leurs symptômes moteurs et ne pas les signaler, créant ainsi un cycle qu'il peut être difficile de contrer.

Le dépistage des symptômes non moteurs de la dystonie pourrait constituer une première étape importante vers de meilleurs traitements possibles et des données plus quantitatives pour faciliter des études ultérieures. De nombreux autres troubles du mouvement disposent d'outils de dépistage à cette fin, et les chercheurs participant à l'atelier sont intéressés par la mise au point d'un test de dépistage similaire pour les patients atteints de dystonie.

En conclusion, la recherche sur les symptômes non moteurs de la dystonie ne se limite pas à soulager l'inconfort. Elle vise à mieux comprendre le cerveau et ses complexités. En explorant ces dimensions cachées, nous ouvrons la voie à des traitements plus efficaces, voire à la prévention d'un plus grand nombre de troubles neurologiques. Le dévouement sans faille de la FRMD à cette recherche essentielle, associé à son soutien indéfectible à la communauté de la dystonie, est une lueur d'espoir dans la quête permanente pour vaincre cette maladie difficile.

Si vous voulez demander ou télécharger une fiche d'information sur ce sujet, [veuillez cliquer ici](#).

*Reproduit avec l'autorisation de DMRF
Dystonia Dialogue, Printemps Vol. 47, No 1*

Éducation et impact sur la collectivité

Bâtir une communauté soudée et dynamique

L'automne dernier, la FRDM Canada était fière d'annoncer sa plus récente initiative visant à renforcer les occasions pour les personnes atteintes de dystonie et leurs proches d'apprendre, d'établir des liens et de s'unir grâce au Réseau communautaire de soutien et d'éducation.

Mis sur pied dans le contexte unique d'un monde post-pandémique et utilisant le solide réseau de groupes de soutien de la FRDM Canada partout au pays, le programme relie les membres de la communauté de la dystonie par l'entremise de trois initiatives ayant une incidence importante :

Shelby Newkirk

Il est important de savoir à quels niveaux vous avez besoin d'aide. Et de se rendre compte de ce que l'on peut et ne peut pas faire. Il est possible que cela nous attriste, mais il est possible d'aller de l'avant et de vivre sa vie.



- Activités éducatives régionales d'une demi-journée en personne permettant aux personnes touchées et à leurs proches de rencontrer des spécialistes de la dystonie, de discuter des dernières recherches et des traitements les plus récents et de nouer des liens entre eux.
- Des réunions de petits groupes de soutien en personne qui favorisent l'engagement de la communauté, l'échange d'informations et la création de liens.
- Une séance nationale virtuelle d'éducation et de soutien aux patients pour permettre aux personnes atteintes de dystonie d'entrer en contact avec d'autres personnes, indépendamment de leur lieu de résidence ou de leur mobilité.

Le succès du programme repose sur le soutien généreux du partenaire commanditaire AbbVie Corporation au niveau Diamant, et sur le soutien d'Ipsen Canada au niveau Or, qui permet à la communauté de la dystonie d'entrer en contact et d'apprendre auprès des professionnels de la santé et les uns des autres.

**SAMEDI, 27 AVRIL
13H15 À 15H30**

**Le sommeil,
un art de vivre**

En Zoom et en présentiel

**DYSTONIE-
partage**

**Chantale Boivin
Responsable Dystonie-partage
partagedystonie@gmail.com**

Cet atelier-conférence permet d'acquérir des connaissances et de se familiariser avec des outils qui pourront grandement favoriser un retour au sommeil naturel et réparateur.



**Daniel Racine, c.c.
intervenant en relation d'aide,
hypnologue**

Lieu:

**Holiday Inn Longueuil
900 Rue St-Charles Est,
Longueuil, J4H 3Y2**

**Stationnement disponible
gratuitement à l'arrière
pour tous les participants/tes.
Par autobus à partir du Métro
Longueuil: #80 ou #20**



Vivre avec la dystonie : Mise à jour des ressources en ligne



La dystonie est plus qu'un simple trouble du mouvement. Les personnes diagnostiquées comme souffrant de dystonie présentent généralement des symptômes qui nécessitent souvent de se pencher sur d'autres aspects que les symptômes physiques du mouvement.

Consciente de ce besoin, la FRMD Canada a mis à jour sa banque de ressources en ligne afin d'y inclure davantage d'outils pour gérer votre bien-être physique et émotionnel, gracieuseté de la Société pour les troubles de l'humeur du Canada. [Veuillez cliquer ici](#)

Que ferez-vous pour la campagne « Faites-le pour la dystonie » en 2024?

Grâce à la campagne « Faites-le pour la dystonie », vous pouvez recueillir des fonds pour la recherche essentielle sur la dystonie et les programmes de soutien, quand vous le voulez et comme vous le voulez. Rendez hommage à un être cher ou célébrez une journée spéciale. Faites-en un effort d'équipe ou faites-le seul. Si vous avez un talent ou un passe-temps particulier, intégrez-le à votre campagne « Faites-le pour la dystonie ».

Pour commencer aujourd'hui, veuillez [cliquer ici](#)

Félicitations à notre meilleure campagne de collecte de fonds « Faites-le pour la dystonie » de 2023 : « Tour du Mont-Blanc pour la dystonie », hébergée par Facebook.

Soutenir les jeunes chercheurs fait avancer la recherche sur la dystonie

La Fondation de recherche médicale sur la dystonie soutient depuis longtemps les jeunes chercheurs par l'entremise de ses programmes de bourses destinés aux chercheurs et aux cliniciens. Soutenir les jeunes chercheurs à l'aide de mentorat et de financement permet non seulement d'ouvrir la voie à de nouvelles découvertes et à de nouveaux traitements de la dystonie, mais aussi de renforcer la communauté scientifique de la dystonie. En d'autres termes, plus le nombre de chercheurs participant à la recherche sur la dystonie est élevé, plus les découvertes sont nombreuses, rapides et de meilleure qualité.



De gauche à droite : William Dauer, M.D., Lauren Miterko, Ph. D., et Samuel Pappas, Ph. D. du Southwestern Medical Center de l'Université du Texas, Dallas.

Notre compréhension de la dystonie a beaucoup progressé depuis la création de la FRMD en 1976. La découverte du gène DYT1, une meilleure compréhension du rôle de la protéine torsinA

« C'est une communauté. Nous poursuivons un but tous ensemble. Nous nous soutenons et nous nous lançons des défis mutuels, et c'est vraiment stimulant pour un scientifique. »

– William Dauer, M.D.

En 1997, Dr Dauer était boursier lorsque les chercheurs ont découvert le gène de la dystonie DYT1.

dans la dystonie et l'utilisation de la thérapie par neurotoxine botulique (BoNT) et de la stimulation cérébrale profonde (SCP) pour la dystonie ne sont que quelques-unes des avancées scientifiques qui ont eu lieu. Cependant, trop de questions demeurent sans réponse. La recherche scientifique est le seul moyen de répondre à ces questions et de percer les mystères de ce trouble complexe du mouvement, ce qui permettra de guérir la dystonie.

Les découvertes scientifiques prennent du temps, nécessitent les efforts combinés de nombreuses personnes et germent à partir de nouvelles idées. Ce sont là trois domaines dans lesquels les jeunes chercheurs jouent un rôle essentiel. Pour comprendre comment le soutien aux jeunes chercheurs fait avancer la science, la FRMD s'est entretenue avec le Dr William Dauer, professeur de neurologie et de neurosciences et directeur du Peter O'Donnell Jr. Brain Institute à l'UT Southwestern Medical Center, à Dallas.

Le Dr Dauer est un ancien membre du Conseil consultatif scientifique et médical de la FRMD et a été le premier lauréat du prestigieux prix Stanley Fahn de la FRMD, qui est décerné à de jeunes chercheurs qui mènent des recherches révolutionnaires sur la dystonie dans l'espoir de trouver de meilleurs traitements. La FRMD a créé ce prix en l'honneur du Dr Stanley Fahn, qui a apporté une contribution visionnaire et durable au domaine de la dystonie et qui est membre à vie du conseil d'administration.

Le soutien précoce influence le choix de carrière

Dr Dauer se souvient de ses propres débuts en tant que jeune chercheur au Département de neurologie de l'Université Columbia, où il travaillait sous la direction du Dr Fahn, alors directeur de la Division des troubles du mouvement.

« J'y ai effectué mon stage sur les troubles du mouvement et la Fondation de recherche médicale sur la dystonie entretenait des relations de longue date avec les groupes spécialisés dans les troubles du mouvement », explique Dr Dauer. « Stan Fahn, Susan Bressman, Paul Green... tous ces gens ont été mes mentors. Ils étaient toujours présents aux réunions et au sein de cette communauté. »

« Le fait d'avoir été témoin de cette découverte a changé toute ma vie. La dystonie est le sujet sur lequel j'ai travaillé pendant toute ma carrière. C'était tout un événement et la FRMD était là », explique le Dr Dauer. « Je me souviens encore d'avoir entendu Susan Bressman sauter de joie dans la salle d'en face lorsqu'ils ont découvert le gène de la dystonie DYT1. »

Dr Dauer explique qu'il s'est intéressé à la dystonie dans le cadre de son travail clinique, mais qu'il aurait pu choisir une carrière dans des troubles neurologiques plus connus, comme la maladie de Parkinson. Le réseau scientifique et la communauté qui gravitent autour de la recherche sur la dystonie l'ont attiré dans le domaine où il se concentre maintenant depuis des décennies.

Une communauté dotée d'une mission

Ce sentiment de communauté est né des familles touchées par la dystonie qui ont dirigé la FRMD à l'époque et dont beaucoup sont encore actifs aujourd'hui. « Ils ont très bien compris l'importance de la science, de l'apport de nouvelles idées et de l'acquisition d'une compréhension fondamentale avant de pouvoir tester des interventions susceptibles d'avoir un impact sur leur propre enfant. C'est inhabituel et c'est très important pour la mission de la FRMD », déclare-t-il.

La FRMD encourage également les nouvelles idées en organisant des réunions axées sur certains aspects de la dystonie qui requièrent une attention particulière, en réunissant des scientifiques jeunes et expérimentés du monde entier qui n'ont pas l'habitude de se rencontrer, et en continuant à financer des projets prometteurs.

« Il ne s'agit pas seulement d'argent. Oui, l'argent est évidemment important, mais cela va bien au-delà de l'argent », précise le Dr Dauer. « C'est une communauté. Nous poursuivons un but tous ensemble. Nous nous soutenons et nous nous lançons des défis mutuels, et c'est vraiment stimulant pour un scientifique. »

Semer les graines de l'engagement

Le fait de financer des chercheurs au début de leur carrière permet de semer des graines de gratitude qui se transforment en carrières consacrées à la dystonie et en désir de redonner à titre de mentors.

Le moment et l'environnement de Columbia se sont avérés être la combinaison idéale pour le Dr Dauer lorsqu'il a posé sa candidature pour sa première bourse de la FRMD. La mutation du DYT1 venait d'être découverte et il a été le mentor de Rene Hen, Ph. D., qui a été l'un des premiers à utiliser des souris génétiquement modifiées. Le Dr Dauer a reçu une bourse de la FRMD pour poursuivre ses recherches sur des souris présentant la mutation du gène DYT1 de la dystonie.

« Je ne saurais trop insister sur l'importance de ces premières années de financement et du soutien de la communauté par la FRMD », affirme le Dr Dauer.

Poursuivre le cycle du mentorat

Le Dr Mahlon DeLong, neurologue de renommée mondiale spécialisé dans la dystonie et d'autres troubles neurologiques du mouvement, était le directeur scientifique de la FRMD lorsque le Dr Dauer a reçu sa première bourse de la FRMD.

« Il était extrêmement important de savoir que des personnes comme Mahlon DeLong, pour qui j'avais beaucoup de respect, s'intéressaient à mon travail et l'appréciaient », confie le Dr Dauer. « C'est un géant dans le domaine. Le fait de pouvoir parler avec lui et de lui soumettre des idées a été extrêmement important. »

Valorisant sa propre expérience de mentor, le Dr Dauer a depuis aidé à encadrer d'autres jeunes chercheurs qui ont reçu des bourses de la FRMD et se sont ensuite spécialisés dans la dystonie ou la recherche connexe dans leurs propres laboratoires.

« Ce sont les fruits de la communauté FRMD et de son soutien initial aux jeunes chercheurs. Le fait de faire partie de cette communauté amplifie ce qui sera important pour résoudre les problèmes de la dystonie et ce qui doit faire l'objet des prochaines recherches », déclare-t-il.

Investir dans l'avenir

Il s'agit de problèmes difficiles qui prendront plus de temps que la vie d'un seul chercheur pour être résolus. « Il faut une grande communauté énergique et robuste et de jeunes stagiaires. Les stagiaires arrivent avec un regard neuf. Ils n'ont pas d'idées préconçues et ce sont eux qui se demandent pourquoi », explique le Dr Dauer. « Les jeunes scientifiques sont essentiels à la santé et à la vitalité de la communauté. Ils sont essentiels pour la croissance future et les découvertes à faire par la communauté. »

Le soutien aux jeunes chercheurs permet d'ouvrir des voies d'accès à la recherche sur la dystonie, d'élargir le champ d'action et de faire émerger de

dans l'enveloppe nucléaire ou la réponse au stress des neurones, par exemple. « Il se peut qu'ils tombent sur de la documentation sur la dystonie qui aborde ces sujets. Si la FRMD peut les soutenir dès le début de leurs recherches, ils pourront étudier ces sujets dans le contexte de la dystonie », précise le Dr Dauer.

Les jeunes chercheurs apportent de nouvelles idées scientifiques et une perspective nouvelle à la compréhension de la dystonie, en s'appuyant sur ce que nous savons déjà.

« Les nouvelles idées sont tellement importantes pour une communauté intellectuelle », estime le Dr Dauer. « Lorsque des chercheurs font un travail de grande qualité, des choses intéressantes et innovantes, et prennent des risques, en particulier lorsqu'ils sont jeunes, cela fournit du carburant aux scientifiques plus établis dans le domaine. Cette énergie intellectuelle est ce qui fait vraiment avancer la science. »

En plus du soutien offert aux jeunes chercheurs à l'échelle mondiale, la FRMD Canada soutient également de jeunes chercheurs canadiens par le biais de la bourse de recherche clinique et de recherche de la FRMD Canada et de notre subvention de partenariat avec la Fondation de recherche Banting au Canada. Pour en savoir plus sur la manière dont nous soutenons la recherche, [veuillez cliquer ici](#)

Reproduit avec l'autorisation de DMRF Dystonia Dialogue, Printemps Vol. 47, No 1.



Vous avez accès à du soutien en santé mentale de votre ordinateur

Vivre avec une dystonie présente des défis physiques et émotionnels particuliers. Pour beaucoup, trouver le bon soutien en matière de santé mentale peut faire une différence significative dans l'amélioration de leur qualité de vie.

Heureusement, l'ère numérique a rendu plus facile que jamais l'accès à un traitement en ligne adaptée aux besoins des personnes atteintes de dystonie. Cependant, il est important de savoir exactement ce que vous voulez, ce dont vous avez besoin et ce que vous attendez avant de commencer. De nombreux nouveaux services en ligne font également leur apparition et il est essentiel d'évaluer de manière critique les avantages de ces services.

Les traitements de santé mentale en ligne présentent de nombreux avantages. Rencontrer des thérapeutes virtuellement signifie que vous pouvez bénéficier d'une séance de thérapie depuis le confort de votre domicile. Ceci est particulièrement utile pour les personnes ayant des problèmes de mobilité ou de transport, ou pour celles qui vivent dans des zones rurales. De plus, plusieurs plateformes en ligne permettent d'échanger des messages avec un thérapeute, ce qui pourrait être bénéfique pour de nombreux membres de la communauté dystonique.

Pour tirer le meilleur parti de votre expérience de la thérapie en ligne, vous devez suivre certaines étapes importantes. Vous pouvez parler à votre médecin, à un ami de confiance ou à un membre de votre famille lorsque vous entamez ce processus.

Évaluez vos besoins :

Réfléchissez à votre bien-être émotionnel et identifiez les défis particuliers de votre vie que vous aimeriez aborder. Cherchez-vous un tiers neutre pour aider à identifier des stratégies d'adaptation pour réduire le stress? Avez-vous besoin d'aide pour faire face aux changements dans votre vie que votre dystonie a entraînés? L'identification de vos objectifs peut vous aider à trouver le professionnel de santé mentale qui vous convient le mieux.



Recherchez et explorez :

Recherchez des thérapeutes spécialisés dans les maladies chroniques et qui, idéalement, ont de l'expérience avec les patients souffrant de troubles du mouvement.

De nombreux professionnels ont une expérience des maladies chroniques et de la douleur chronique et peuvent utiliser cette expertise pour vous guider. La FRMD Canada a préparé une trousse d'information à l'intention des professionnels de soins de santé mentale qui les aidera à se familiariser avec la dystonie lorsqu'ils se prépareront pour votre séance. [Cliquez ici pour plus d'information.](#)

Utilisez les répertoires de thérapeutes en ligne, les moteurs de recherche ou les plateformes de santé mentale pour trouver des thérapeutes potentiels. La FRMD Canada dispose d'une bibliothèque de ressources qui vous aidera à prendre des décisions éclairées. Ces dernières années, de nombreuses entreprises de soins de santé mentale en ligne ont vu le jour, alors assurez-vous de faire vos recherches pour vérifier si elles vous conviennent.

Les questions à poser peuvent inclure les suivantes : Prennent-ils en charge votre assurance ou s'agit-il de services par souscription? Quel est le niveau d'expérience des thérapeutes : sont-ils étudiants ou pratiquent-ils depuis un certain temps? Pouvez-vous choisir votre professionnel ou vous est-il attribué?

Vérifiez les permis et la sécurité :

Assurez-vous que le thérapeute que vous avez choisi est autorisé à exercer dans votre province ou territoire. L'agrément a pour but de vous protéger et de protéger le professionnel de soins de santé mentale. Les professionnels de soins de santé mentale agréés ont reçu une formation de haut niveau pour aider les patients. Cette formation comprend

une expérience clinique supervisée et les professionnels doivent avoir réussi les examens provinciaux et nationaux d'autorisation d'exercer. Il est essentiel de s'assurer que vous vous adressez à un professionnel agréé dans votre province. De nombreuses provinces disposent de répertoires en ligne permettant de vérifier si votre professionnel possède les qualifications nécessaires.

Assurez-vous également que la plateforme que vous utilisez est sécurisée. La thérapie fonctionne lorsque les patients disposent d'un espace privé pour partager des expériences et des émotions profondément personnelles. Si vous utilisez des rendez-vous vidéo, assurez-vous que le flux est sécurisé. Comme pour les rendez-vous de télésanté avec un médecin, le système doit être chiffré et conforme à la Loi sur la protection des renseignements personnels et les documents électroniques (LPRPDE). Il en va de même pour la messagerie avec un thérapeute. Les portails sécurisés sont essentiels et doivent être en mesure de vérifier votre identité et celle de votre professionnel.

Discuter de compatibilité :

Trouver un thérapeute peut prendre du temps, car tous les professionnels ne conviennent pas à tous les patients. De nombreux professionnels proposent des consultations initiales gratuites, ce qui vous permet d'évaluer leur approche et leur personnalité. Ne vous découragez pas si la première personne à laquelle vous vous adressez ne vous convient pas. Cela peut prendre du temps de trouver la bonne personne et il est important de la trouver. L'établissement d'une relation solide avec votre thérapeute est essentiel pour une thérapie en ligne efficace, alors prenez le temps de trouver quelqu'un avec qui vous êtes à l'aise pour partager vos préoccupations.

Prendre en compte les considérations financières :

La thérapie en ligne est souvent plus abordable et plus accessible, mais il est essentiel d'étudier les possibilités de paiement. Contactez votre assureur pour savoir si la thérapie en ligne est prise en charge. Certains professionnels en ligne n'acceptent pas d'assurance et fonctionnent plutôt comme un service de souscription. Cela peut convenir à certains patients, mais pas à tous. Il est utile de vérifier auprès de votre assureur si les rendez-vous de téléthérapie sont pris en charge et quels sont les frais couverts.

Les entreprises de recherche ou les professionnels peuvent proposer des tarifs compétitifs ou des options de paiement adaptées à la capacité de payer pour les frais remboursables. De nombreuses entreprises qui n'acceptent pas les assurances proposent des options de paiement adaptées à la capacité de payer ou une aide financière.

Rechercher un soutien et des ressources supplémentaires :

La thérapie n'est pas forcément nécessaire pour tout le monde. La santé mentale est un cheminement et le soutien au-delà de la thérapie peut faire une grande différence.

La thérapie en ligne peut être un outil puissant pour aider à comprendre les complexités de la dystonie et fournir le soutien et les conseils dont vous avez besoin pour vivre pleinement. En évaluant vos besoins, en cherchant des thérapeutes qualifiés, en tenant compte des aspects financiers et en recherchant un soutien supplémentaire, vous pouvez vous engager sur la voie du bien-être émotionnel et de la résilience.

Explorez les groupes de soutien et les stratégies d'adaptation à la dystonie

Partager vos expériences et vos points de vue tout en apprenant des autres dans des situations similaires peut s'avérer extrêmement bénéfique. De plus, le fait de parler de ces questions peut contribuer à réduire la stigmatisation liée à la fois à la santé mentale et à la dystonie. Joignez-vous à des groupes de soutien en ligne ou des communautés spécialement conçues pour les patients atteints de dystonie.

Si vous souhaitez entrer en contact avec un bénévole ou un groupe, [veuillez cliquer ici](#)

Stratégies d'adaptation :

Explorer les mécanismes d'adaptation pour gérer l'impact émotionnel de la dystonie. Intégrer la pleine conscience, les techniques de relaxation et d'autosoins dans votre routine. Les exercices de respiration, les passe-temps ou la nature peuvent réduire considérablement le stress dans votre vie. De même, la mise en place d'un système de soutien composé de vos amis, de votre famille et de votre communauté peut être des plus bénéfiques.

Comment parler de la dystonie avec votre médecin

Un diagnostic de dystonie peut changer votre vie. Pour obtenir les meilleurs résultats de votre traitement, vous devez participer activement à l'élaboration et à la gestion de votre plan de soins.



La recherche a montré que les personnes qui entretiennent des relations étroites avec leurs professionnels de la santé se portent mieux, tant sur le plan physique qu'émotionnel. Pour développer un partenariat solide, il est essentiel d'avoir une bonne communication avec votre médecin, ce qui peut paraître simple, mais n'est pas sans poser de problèmes. Le temps limité des rendez-vous médicaux, le stress engendré par l'attente de réponses et le simple fait de ne pas savoir quelles questions poser en sont quelques exemples. De plus, le fait d'identifier un médecin qui partage votre style de communication – avec qui vous êtes sur la même longueur d'onde – contribue grandement à une communication efficace.

Pour parvenir à une communication efficace, une certaine planification est nécessaire et commence par la recherche du professionnel qui vous convient le mieux. Il est important que vous vous sentiez à l'aise pour parler avec votre médecin de ce que vous ressentez, de l'évolution de votre traitement, de vos questions,

de vos inquiétudes et de vos attentes à l'égard de votre plan de traitement. N'hésitez pas à reconnaître que le médecin avec lequel vous travaillez actuellement ne répond peut-être pas à vos besoins. N'oubliez jamais que vous êtes l'expert de votre dystonie.

Vous préparer pour votre rendez-vous

- i. **Questions :** Dressez une liste des questions auxquelles vous souhaitez que votre médecin réponde. Il est facile d'oublier les questions que vous avez à poser lorsque vous attendez votre rendez-vous. Cette liste vous permettra de vous concentrer sur les questions les plus importantes et d'aider votre médecin à y répondre.
- ii. **Faites-vous accompagner par une autre personne si vous le pouvez :** Si possible, faites-vous accompagner par quelqu'un qui prendra des notes et se souviendra des informations échangées. Un membre de la famille ou un ami sera également présent pour vous aider et vous soutenir.
- iii. **Médicaments :** Apportez la liste de vos médicaments au rendez-vous. Il est important que votre médecin connaisse tous les médicaments que vous prenez, y compris les compléments alimentaires.
- iv. **En savoir plus sur la dystonie :** Informez-vous sur la dystonie et sur les options de traitement disponibles. Tenez-vous au courant de ce qui se passe dans le traitement de la dystonie afin de pouvoir discuter avec votre médecin pour savoir si une modification de votre plan de traitement serait souhaitable.

Lors de votre rendez-vous

Lors de votre rendez-vous, faites part de votre liste de questions à votre médecin. Gardez les limites de temps à l'esprit et essayez de faire en sorte que vos questions les plus importantes soient abordées en posant à votre médecin vos questions les plus pressantes dès le début. Ne soyez pas surpris s'il est recommandé de prendre un autre rendez-vous pour poser toutes vos questions à votre médecin. Vous pouvez également demander de les poser à l'infirmière.

Quelques mesures pratiques à prendre en considération :

- Répétez les réponses à votre médecin pour vous assurer que vous avez bien compris. Prenez des notes et demandez si vous pouvez enregistrer les réponses à vos questions si vous ne pouvez pas être accompagné.
- Si les réponses ne sont pas claires ou si vous ne comprenez toujours pas, demandez à votre médecin de vous expliquer plus simplement ou peut-être de vous montrer un diagramme pour mieux vous expliquer.
- Si votre médecin utilise un portail en ligne pour les patients pour communiquer avec vous et que vous avez besoin d'aide pour comprendre comment utiliser le portail, demandez s'il y a quelqu'un dans le bureau qui peut vous aider à apprendre à utiliser le portail.

Questions fréquemment posées par les patients aux professionnels de la santé

- ❖ Quelle forme de dystonie ai-je?
- ❖ Comment ma dystonie va-t-elle affecter ma vie quotidienne?
- ❖ Ma dystonie est-elle génétique? Devrais-je subir un test génétique? Mes enfants devraient-ils être testés?
- ❖ Puis-je m'attendre à ce que ma dystonie s'aggrave? Va-t-elle se propager?
- ❖ Quelles sont mes options de traitement et que me recommandez-vous?
- ❖ Que puis-je attendre de mon traitement? Quand commencera-t-il à fonctionner? Comment savoir s'il ne fonctionne pas?
- ❖ Quels sont les effets secondaires possibles?
- ❖ Quel est le coût du traitement proposé?
- ❖ Quels sont les noms de marque et les noms génériques des médicaments prescrits?
- ❖ Si vous éprouvez de la douleur, demandez comment elle sera traitée.
- ❖ Quel est le meilleur moyen de vous contacter pour poser des questions?

Le fait d'obtenir des réponses à vos questions et de répondre à vos préoccupations peut contribuer à réduire le stress et l'anxiété liés à la vie avec une dystonie. Être un partenaire à part entière de vos soins de santé et avoir des conversations productives avec votre médecin peut faire une grande différence et vous permettre de tirer le meilleur parti de votre traitement.

Pour obtenir plus de renseignements et de ressources utiles, visitez le site www.dystoniacanada.org/fr/vivre-avec-la-dystonie

Progresser ensemble grâce à la collaboration



2e Réunion annuelle sur les troubles du mouvement au Canada

La FRMD Canada a eu l'honneur de participer à la 2e Réunion annuelle sur les troubles du mouvement au Canada qui s'est tenue à Toronto, en Ontario, le samedi 25 novembre 2023. Cette rencontre, organisée par Parkinson Canada et la Société canadienne des troubles du mouvement,

a rassemblé un vaste éventail de professionnels, dont des chercheurs, des spécialistes des troubles du mouvement, des neurologues, des médecins résidents et des scientifiques.

L'événement a permis aux experts de présenter les progrès réalisés dans le domaine des troubles du mouvement. Des tables rondes intéressantes, notamment celle consacrée aux soins de santé, ont souligné l'importance cruciale d'assurer l'accès aux soins pour les personnes souffrant de troubles du mouvement. L'importance et la nécessité d'établir des données agrégées publiques pour la surveillance des troubles du mouvement ont été soulignées.

Les discussions ont mis l'accent sur la défense des intérêts, soulignant l'importance de sensibiliser les décideurs politiques aux besoins des personnes touchées par les troubles du mouvement. Cela a mis en évidence le rôle essentiel joué par les membres de la communauté et les organisations pour faire entendre dans les voix et intégrer l'écho des personnes ayant une expérience vécue.

Tout au long de ces deux jours, d'innombrables liens ont été tissés. La conférence s'est achevée sur le sentiment d'un objectif commun et d'un engagement unifié à faire progresser notre compréhension et notre traitement des troubles du mouvement.

Nous exprimons notre sincère gratitude aux organisateurs, à Parkinson Canada et à la Société canadienne des troubles du mouvement, et nous attendons avec impatience de futures collaborations visant à faire progresser ce domaine.

Adapté avec la permission de Parkinson Canada : Insights from the 2nd Annual Canadian Movement Disorders Meeting (Perspectives de la 2e Réunion annuelle sur les troubles du mouvement au Canada)

Débloquer les connaissances et la collaboration

En décembre 2023, la FRMD Canada a été invitée à une réunion des associations canadiennes de patients organisée par la société biopharmaceutique mondiale AbbVie Canada. Cette rencontre a constitué une occasion inestimable pour des organisations comme la FRMD Canada de s'entretenir avec des organisations similaires, notamment la Marche des dix sous du Canada et la Société pour les troubles de l'humeur du Canada, d'échanger des connaissances et de se pencher sur les réussites et les défis rencontrés dans leur travail.



Crédit d'image : AbbVie Canada

L'échange d'idées et de bonnes pratiques au cours de la réunion a offert à la FRMD Canada une nouvelle perspective sur les différentes approches en matière de défense des intérêts, d'éducation et de soutien aux patients. Les réussites et les difficultés rencontrées par d'autres organisations ont permis de tirer de précieuses leçons qui peuvent être mises à profit pour faire avancer la recherche, sensibiliser l'opinion et défendre des politiques qui accordent la priorité aux besoins de la communauté des personnes atteintes de dystonie.

L'un des aspects les plus prometteurs de la réunion a été la possibilité de collaborer. En établissant des partenariats avec d'autres associations de patients, la FRMD Canada peut tirer parti des connaissances et des ressources collectives pour susciter des changements positifs pour les personnes vivant avec la dystonie au Canada. Nous sommes enthousiastes à l'idée d'utiliser les connaissances acquises et les perspectives de collaborations efficaces pour faciliter l'amélioration des soins et du soutien à la communauté de la dystonie au Canada.

Semaine de la sensibilisation au cerveau Canada

Au cours de la Semaine internationale de la sensibilisation au cerveau, en mars 2024, la FRMD Canada s'est fièrement jointe à la Stratégie canadienne de recherche sur le cerveau (SCRC) et à ses partenaires pour promouvoir la sensibilisation à la recherche sur le cerveau.

Cette semaine importante a permis à la communauté de la dystonie de faire entendre sa voix et de plaider en faveur d'une attention et d'un investissement accrus dans la compréhension des complexités du cerveau. Un article de la SCRC publié dans le Globe and Mail le 11 mars souligne le besoin urgent d'un financement spécifique pour la santé du cerveau, comme le souligne l'Organisation mondiale de la Santé (OMS). L'OMS a souligné que ce financement devrait être une priorité à tous les niveaux de gouvernance – intergouvernemental, national ou régional – et qu'il devrait être à la fois octroyé et soutenu par les gouvernements.

La FRMD Canada collabore avec la SCRC pour s'occuper non seulement des aspects déterminants de la prévention et du traitement des maladies du cerveau, mais aussi pour élaborer une stratégie nationale globale visant à renforcer le paysage de la recherche sur le cerveau. Vous trouverez ci-dessous les organisations unies par la SCRC qui contribuent à l'élaboration de ce plan national global.

Nous nous appuyons sur les efforts des années précédentes, au cours desquelles la FRMD Canada et 15 autres organisations ont soumis des mémoires pour le Comité permanent de la science et de la recherche (CPSR). Notre voix collective est très éloquentes lorsque nous plaidons pour que la santé du cerveau devienne une priorité et que nous investissions dans la recherche qui façonnera un avenir plus sain pour tous. Ensemble, nous nous efforçons de créer un écosystème plus solide pour la recherche sur le cerveau au Canada. Pour en savoir plus sur la SCRC et notre travail de défense des intérêts, [veuillez cliquer ici](#)



Une stratégie nationale de recherche sur le cerveau et la santé mentale présentée par



Crédit d'image : Canadian Brain Research Strategy

La FRMD Canada vous remercie de votre soutien

Les dons canadiens doivent être envoyés à :

Fondation de Recherche Médicale sur la Dystonie Canada BP

1009 STN Toronto DOM

Toronto (ON) M5K 1P2

Faites un don en ligne à :

www.dystoniacanada.org/fr/faitesundon