

DYSTONIA
MEDICAL
RESEARCH
FOUNDATION
CANADA



FONDATION DE
RECHERCHE
MÉDICALE SUR LA
DYSTONIE
CANADA

*serving all dystonia-affected persons
désservant toutes personnes atteintes de dystonie*

Bulletin sur la dystonie Fondation de Recherche Médicale sur la Dystonie (FRMD) Canada

Automne/hiver 2024

DANS CE NUMÉRO

- 1 Annonces et activités intéressantes pour la Sensibilisation à la dystonie en septembre
- 2 Le parcours de Jennifer jusqu'au diagnostic
- 3 Nouvelles subventions et bourses accordées
- 4 Pleins feux les dystonies laryngées et de fonction
- 5 Nouvel accent sur la défense des intérêts



Travailler ensemble pour transformer la vie des personnes atteintes de dystonie

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.

Les dernières nouvelles de la Fondation

Nous sommes ravis des nouvelles de cette saison, car elles mettent en évidence l'un des éléments les plus efficaces de notre communauté : la collaboration. Comme nous possédons un nombre restreint de voix, le partenariat avec d'autres permet à la FRMD Canada d'amplifier ses efforts. La nature de la dystonie fait que nous soutenons une population relativement petite, mais diversifiée. C'est pourquoi nous demeurons déterminés à soutenir l'exploration et l'avancement de la recherche sur l'ensemble du spectre de la dystonie, afin de mettre au point des traitements et des interventions plus efficaces. La collaboration rend cet effort monumental possible!

Dans les pages qui suivent, vous verrez des exemples de la façon dont la collaboration est la clé de notre succès. Par exemple, le partenariat de cette année avec Hydrocephalus Canada pour l'organisation conjointe de la collecte de fonds Liberté de bouger Toronto a permis de partager la charge de travail tout en amplifiant notre voix (page 4). Nous avons également établi un partenariat avec l'Université de Toronto, en accueillant deux étudiants en médecine de la Faculté de médecine Temerty afin d'améliorer la sensibilisation de la communauté et l'accès aux programmes (page 11). De plus, les partenariats avec la Fondation pour la recherche Banting (page 10) et les commandites d'entreprises sont essentiels pour renforcer notre engagement en faveur de la sensibilisation et de la recherche.

La collaboration avec ces organisations ne serait pas possible sans le dévouement de notre communauté et de nos membres. Dans ces pages, vous trouverez également des outils et des possibilités pour renforcer vos activités de sensibilisation et de collecte de fonds grâce à notre campagne médiatique du Mois de sensibilisation à la dystonie (page 15) et à notre nouveau dépliant de soutien (ci-joint).

Grâce à nos bénévoles dévoués et à notre exploitation efficace, nos coûts administratifs sont désormais inférieurs à ce qu'ils étaient en 2014. Cela nous permet d'affecter davantage de dons à des initiatives et à des programmes qui ont une grande influence.

Bien que notre communauté s'engage à donner du temps et de l'argent, nous reconnaissons que nous sommes trop petits pour le faire seuls! Pour augmenter notre influence, nous vous demandons de faire preuve de créativité pour nous aider à accroître notre portée, en faisant appel à votre propre réseau. Voir «Votre réseau est notre réseau» (page 19) pour savoir comment faire pour y arriver.

Nous remercions notre communauté d'avoir fait connaître ses besoins et d'avoir été généreuse avec ses ressources. Vous êtes vraiment un jalon essentiel de notre parcours et la raison pour laquelle nous continuons à faire ce que nous faisons et nous réalisons des avancées significatives vers un avenir meilleur pour les personnes touchées par la dystonie.

Cordialement,



Connie Zalmanowitz,
présidente du conseil
d'administration



Archana Castelino,
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

Fondation de Recherche Médicale sur la Dystonie (FRMD) Canada

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.

Jeannine Marie Helene Lonneberg
Noreen May Williston

Ce rapport de Dystonie Canada bénéficie du soutien d'



La principale différence entre la dystonie de fonction et les autres types de dystonie réside dans le fait que les patients atteints de dystonie de fonction sont capables de fonctionner normalement, mais que leur cerveau ne le leur permet pas.

« Dans le cas de la dystonie, la DYT1 par exemple, le cerveau ne semble pas capable de fonctionner normalement », a déclaré le Dr Hallett. « Dans le cas de la dystonie de fonction, le cerveau est capable de fonctionner normalement. C'est simplement que le cerveau ne fonctionne pas normalement à ce moment-là. »

Quels sont les indicateurs possibles de la dystonie de fonction? Les neurologues ont encore du mal à différencier la dystonie de fonction des autres types de dystonie. Les symptômes peuvent se ressembler en ce sens qu'ils se caractérisent par des postures et des mouvements anormaux. Les différences sont subtiles, mais certains indicateurs cliniques indiquent une dystonie de fonction.

« Rien n'est jamais à 100 %, mais certains types de comportements anormaux s'avèrent plus vraisemblablement fonctionnels. Un type de situation est lorsque la dystonie apparaît très soudainement, car la plupart des dystonies apparaissent progressivement », a précisé le Dr Hallett.

Un autre indicateur peut être le fait que la dystonie soit fixe, comme un poing serré qui ne change pas. « Il existe d'autres types de dystonie qui provoquent ce phénomène, mais les cliniciens doivent envisager la possibilité d'une dystonie de fonction dans ces cas », a-t-il expliqué. « Nous venons de parler d'un autre problème lors de nos présentations cliniques, celui d'avoir la bouche tirée dans une direction. Je ne sais pas pourquoi cela a tendance à être plus fonctionnel, mais c'est possible. »

Un autre indicateur peut être la disparition du mouvement en cas de distraction. « Si quelqu'un a une posture anormale et que leur attention est détournée, et que la dystonie et la posture anormale disparaissent, il y a plus de chances que ce soit fonctionnel », a-t-il ajouté.

Comment traiter la dystonie de fonction?

Il existe deux approches principales pour le traitement de la dystonie de fonction : la thérapie physique et la psychothérapie, la thérapie cognitivo-comportementale étant la plus courante.

La thérapie physique, lorsqu'elle est effectuée correctement, permet de montrer aux patients qu'ils sont capables de fonctionner normalement. « Chez certains patients, la thérapie physique fonctionne très bien et très rapidement, car elle permet de modifier les croyances à propos de la maladie », a déclaré le Dr Hallett.

La psychothérapie peut éventuellement aider à calmer l'hyperactivité du système limbique qui est à l'origine de la croyance anormale en la maladie. « Le traitement de la dystonie de fonction est très différent de celui des autres types de dystonie.

Quelle est la fréquence des troubles fonctionnels du mouvement?

En raison de la difficulté à diagnostiquer les troubles fonctionnels, il est difficile de quantifier le nombre de personnes souffrant de troubles fonctionnels du mouvement, y compris de dystonie fonctionnelle. Cependant, les troubles fonctionnels du mouvement représentent jusqu'à 25 % des patients traités dans les cliniques spécialisées dans les troubles du mouvement.

Il est très fréquent que les patients présentent simultanément différents troubles du mouvement, ce qui est le cas pour la dystonie de fonction et les autres causes de dystonie.

« Une étude récente portant sur plus de 4 000 patients a révélé que le trouble du mouvement le plus fréquent était dit mixte, c'est-à-dire qu'il s'agissait de différents types de troubles chez un même patient », a déclaré le Dr Hallett.

Le trouble fonctionnel du mouvement le plus courant est le tremblement, mais la dystonie est probablement le deuxième trouble le plus courant, explique le Dr Hallett.

Dissiper les idées fausses sur la dystonie de fonction

La dystonie de fonction est un trouble réel qui imite d'autres formes de dystonie et qui peut être invalidant et douloureux. Les patients n'inventent pas leurs symptômes et peuvent souffrir pendant des années de ce trouble du mouvement.

« Je dis aux patients qu'ils souffrent de dystonie. Chez certains, elle est due à des facteurs génétiques ou à d'autres causes, parfois inconnues. Mais cela est dû à un mécanisme fonctionnel », a déclaré le Dr Hallett.

La bonne nouvelle pour les patients atteints de dystonie de fonction est que leur état peut être traité puisqu'il est dû à un dysfonctionnement du système nerveux et non à une lésion ou une maladie neurologique.

« Un trouble fonctionnel est immédiatement traitable si l'on peut poser le bon diagnostic et si l'on suit le bon programme thérapeutique. Une fois que l'on a dépassé le stigmate de la caractéristique psychiatrique, cela devrait être une bonne nouvelle », a précisé le Dr Hallett.

Reproduit avec l'autorisation de DMRF Dystonia Dialogue, Été 2024 Vol. 47, No 2.

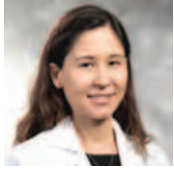
Subventions et bourses de recherche 2024

SUBVENTIONS

La FRMD Canada se consacre à l'avancement de la recherche pour trouver de nouveaux traitements et, ultimement, pour trouver un remède à la dystonie. Notre objectif est de soutenir les esprits les plus brillants dans ce domaine, tant au Canada qu'à l'étranger.

En collaboration avec son organisation sœur, la DMRF aux États-Unis, la FRMD Canada finance la recherche visant à élargir les connaissances sur des fondements génétiques, moléculaires, physiologiques et pathologiques de la dystonie. Les nouvelles subventions pour 2024 sont les suivantes :

Noreen Bukhari-Parlakturk, M.D., Ph.D.



Accelerating Personalized TMS Therapy for Focal Hand Dystonia

(Accélérer le traitement personnalisé par

SMT de la dystonie focale de la main), Université Duke, Durham, Caroline du Nord

La D^{re} Bukhari-Parlakturk étudiera l'efficacité de la stimulation magnétique transcrânienne (SMT) en tant que traitement non invasif de la dystonie. Elle testera l'efficacité clinique de ce traitement sur des patients souffrant de dystonie focale de la main et espère tirer parti de ses résultats dans le cadre d'un essai clinique de phase III.

« La raison pour laquelle j'ai souhaité travailler sur la dystonie est que je me suis rendue compte qu'il y avait très peu de traitements efficaces pour nos patients. » ~ Bukhari-Parlakturk



Meike van der Heijden, PhD Relationship between cerebellar Purkinje and nuclei cell spike signals in dystonia (Relation

entre les signaux de pointe des cellules de Purkinje et des noyaux des cellules du cervelet dans la dystonie) *Virginia Tech University, Roanoke, Virginia*

La D^{re} van der Heijden cherche à explorer plus avant les mécanismes neuronaux du cervelet à l'origine de la dystonie. En utilisant des modèles de souris pour examiner deux types de cellules différentes présentes dans le cervelet, elle espère découvrir comment les modifications des signaux cérébraux peuvent causer la dystonie.

« Chaque goutte d'eau fait une grande vague [dans la recherche sur la dystonie] et je veux faire partie de cette vague. » ~ D^{re} van der Heijden

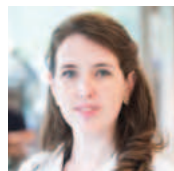
Katja Lohmann, Ph. D. et Laura Scorr, M.D.



Role of the immune system in dystonia

(Rôle du système immunitaire dans la dystonie)

Université de Luebeck, k Luebeck, Germany Emory University, Atlanta, Georgie Les D^{res}



Lohmann et Scorr mettent en commun leurs vastes ressources scientifiques et leur expérience afin

d'explorer un aspect moins étudié de la dystonie : le système immunitaire. Elles pensent que cette étude permettra d'améliorer le diagnostic et le traitement de la dystonie.

« Il s'agit là d'une collaboration internationale permanente et passionnante qui profitera aux patients européens et américains. » ~ D^{re} Scorr

« C'est vraiment agréable de savoir que tant de patients nous soutiennent dans ce type de recherche. » ~ D^{re} Lohmann



Christian Schlieker, Ph. D. Systematic identification of cellular networks underlying dystonia (Identification

systématique des réseaux cellulaires sous-jacents à la dystonie) *Université Yale, New Haven, Connecticut*

Le D^r Schlieker a l'intention d'identifier les réseaux génétiques impliqués dans la dystonie DYT-TOR1A. L'étude explorera les réseaux de gènes à l'origine de maladies qui pourraient devenir de nouvelles cibles pour des médicaments.

« Depuis que je travaille avec la DMRF, je suis en contact avec la communauté de la dystonie. C'est une expérience enrichissante pour moi, en tant que chercheur, d'avoir ce contact direct avec les patients et leurs familles. »

– D^r Schlieker

SUBVENTIONS DE DEUXIÈME ANNÉE

Daniel Corp, Ph. D.* Neuroanatomical Isolation of Networks in Dystonia through Analysis of Causal Brain Lesions

(Isolation neuroanatomique de réseaux dans la dystonie par l'analyse de lésions cérébrales causales)

Université Deakin, Victoria, Australie

Jean-Francois Nankoo, Ph. D.* Theta Burst Transcranial Focused Ultrasound as a Novel Treatment for Cervical Dystonia (Les ultrasons focalisés

transcrâniens thêta-burst comme nouveau traitement de la dystonie cervicale)

University Health Network, Toronto, Canada

Christian Schlieker, Ph. D.* Developing High-Throughput Assays to Enable Drug Development for DYT1 Dystonia (Élaboration d'essais à haut débit pour permettre la mise au point de médicaments contre la dystonie DYT1)

Université Yale, New Haven, Connecticut

Pour plus de détails sur les projets financés pour la deuxième année, veuillez consulter le bulletin électronique de la FRMD Canada de l'automne 2023 sur notre site Web : www.dystoniacanada.org/newsletters

BOURSES DE RECHERCHE

Les bourses de recherches postdoctorales récompensent et soutiennent de jeunes scientifiques exceptionnels qui ont obtenu un doctorat et se sont engagés dans une période de recherche encadrée. Grâce à la FRMD, nous finançons des boursiers de recherches postdoctorales qui s'efforcent d'améliorer fondamentalement notre compréhension des dysfonctionnements cérébraux et des mécanismes moléculaires qui sous-tendent la dystonie.

Abigail Wilson, Ph. D.

An In Vivo Drug Repurposing Screen to Identify Novel Treatments for DYT-TOR1A Dystonia (*Un dépistage de repositionnement de médicaments in vivo pour identifier de nouveaux traitements de la dystonie DYT-TOR1A*)

University College London, Londres, Royaume-Uni

La D^{re} Wilson cherche à trouver de nouveaux traitements pharmacologiques pour les patients atteints de dystonie DYT-TOR1A. En utilisant des modèles de mouches présentant la même mutation génétique, elle testera des médicaments utilisés pour d'autres troubles afin de voir s'ils ont un impact positif sur les symptômes de la dystonie. Elle espère que cela facilitera l'élaboration de nouvelles options thérapeutiques pour les patients atteints de dystonie.

« Je veux travailler sur la dystonie parce que nous ignorons beaucoup de choses sur cette maladie et que les options thérapeutiques sont vraiment limitées. »

~D^{re} Wilson

Lucia Feldmann, M.D.

Naturalistic neurophysiology for DBS therapy improvement in dystonia (*Neurophysiologie naturaliste pour l'amélioration de la thérapie de SCP dans la dystonie*)

Hôpital de la Charité, Berlin,

Allemagne

La D^{re} Feldmann étudiera l'efficacité de la stimulation cérébrale profonde en utilisant un neurostimulateur doté de capteurs pour enregistrer l'activité électrique du cerveau dans la dystonie. Cette étude pourrait conduire à la mise au point d'un traitement personnalisé pour la dystonie.

« Ce que nous voulons découvrir avec cette recherche, c'est comment ces biomarqueurs se comportent dans la vie quotidienne des patients. » ~ D^{re} Feldmann

Filipa Franca de Barros, Ph. D.

(2e année*) The Role of Basal Ganglia Pathways Engaged in Skilled Forelimb Movement in a Mouse Model of DYT1 Dystonia

(Rôle des voies de noyaux gris centraux impliquées dans les mouvements habiles des membres antérieurs dans un modèle murin de dystonie DYT1) Fondation Champalimaud, Lisbonne, Portugal

Linda Kim, Ph. D. (2e année*)

Spike-Triggered Adaptive Closed-Loop Cerebellar Deep Brain Stimulation for Dystonia

(Stimulation cérébrale profonde adaptative en boucle fermée du cervelet déclenchée par des spicules pour la dystonie) Université Baylor, Houston, Texas

Reproduit avec l'autorisation de DMRF Dystonia Dialogue, Été 2024 Vol. 47, No 2.

Les OCNC adoptent une nouvelle stratégie de défense des intérêts concernant les données nationales sur les maladies neurologiques

La FRDM Canada, membre des Organismes caritatifs neurologiques du Canada (OCNC), est heureuse d'annoncer qu'elle renouvelle ses activités de plaidoyer en faveur d'une Étude nationale de la santé des populations relative aux maladies neurologiques. Cette initiative vise à donner la priorité à des connaissances et à des données sanitaires exhaustives sur l'incidence, la prévalence et l'impact des maladies neurologiques, en s'appuyant sur le succès de l'étude précédente, qui s'est déroulée de 2009 à 2013. Conscients de l'évolution du paysage de la santé neurologique, les OCNC prévoient d'intégrer dès le départ des personnes ayant une expérience vécue.

L'étude précédente, la toute première étude sur la santé de la population canadienne concernant les troubles neurologiques, a fourni de précieux renseignements et a permis de prendre des décisions en matière de politique et d'investissement grâce à son rapport intitulé « Établir les connexions ». Ce rapport est toujours utilisé par l'Agence de santé publique du Canada et par Santé Canada.

Nous sommes à un moment charnière où une meilleure compréhension de la santé neurologique peut avoir un impact significatif sur la planification des soins de santé et l'aide apportée aux Canadiens. Les OCNC proposent de collaborer avec le gouvernement fédéral pour mettre au point une nouvelle enquête.

Nous recherchons des alliés au sein du gouvernement, des députés élus, des dirigeants influents des secteurs public et caritatif, ainsi que d'autres parties prenantes, afin de renforcer notre position et d'améliorer le bien-être des personnes touchées. Si vous pouvez nous aider, veuillez nous contacter à l'adresse suivante: info@dystoniacanada.org.

Encourager la prochaine génération de chercheurs sur la dystonie : Nouvelles du professeur Luka Milosevic, lauréat de la Bourse de découverte sur la dystonie 2022



En partenariat avec la Fondation de recherche Banting, la FRMD Canada était fière de remettre au professeur Luka Milosevic le Prix de la découverte sur la dystonie en 2022. L'étude du professeur Milosevic intitulée *Interrogating basal ganglia circuit function in Parkinson's disease and dystonia* (Interrogation de la fonction du circuit des noyaux gris centraux dans la maladie de Parkinson et la dystonie) s'est concentrée sur la comparaison de l'activité des neurones dans une partie spécifique des noyaux gris centraux appelée globus pallidus internus (GPi) chez les personnes atteintes de la maladie de Parkinson et de la dystonie. Le professeur Milosevic et son équipe ont également étudié la capacité d'adaptation de ces neurones sur des périodes plus ou moins longues.

Comme l'indique le résumé du professeur Milosevic, les résultats de l'étude confirment l'idée que les neurones GPi fonctionnent différemment dans la maladie de Parkinson et dans la dystonie, l'activité GPi étant plus inhibée dans la maladie de Parkinson et moins dans la dystonie.

Ces différences dans l'activité et la plasticité des neurones pourraient expliquer les symptômes distincts de ces troubles et pourraient

influencer les stratégies de traitement comme la stimulation cérébrale profonde. La compréhension de ces différences au niveau cellulaire permet d'expliquer les caractéristiques uniques de la maladie de Parkinson et de la dystonie. Ces connaissances peuvent conduire à des traitements plus ciblés pour chaque trouble.

3e Réunion annuelle sur les troubles du mouvement au Canada

Du 8 au 9 novembre 2024, la FRMD Canada participera à la 3e réunion annuelle sur les troubles du mouvement organisée par Parkinson Canada et la Société canadienne des troubles du mouvement à Toronto, en Ontario. Cette réunion rassemble des cliniciens, des chercheurs, des spécialistes des troubles du mouvement, des neurologues, des physiothérapeutes, des résidents et des scientifiques de tout le pays pour discuter des avancées récentes dans la recherche et les soins pour les troubles du mouvement, comme la dystonie. Restez à l'affût du compte-rendu de cette réunion.

Éducation et impact communautaire (Suite)

Webinaire sur la dystonie et la qualité de vie + Réunion virtuelle du groupe de soutien national – 16 mars 2024

Au cours de la « Semaine de la sensibilisation au cerveau », la FRMD Canada a eu l'honneur d'organiser un webinaire avec un conférencier invité spécial, le D^r Davide Martino, Ph. D., M.D., directeur du Programme des troubles du mouvement à l'Université de Calgary. Le D^r Martino a présenté un résumé éclairant des avancées récentes de la recherche et des tendances actuelles dans le domaine des troubles du mouvement. Après sa présentation, le D^r Martino a tenu une séance de questions et réponses animée par la FRMD Canada, qui s'est ensuite transformée en une séance de soutien virtuel permettant à la communauté de la dystonie de tout le pays d'établir des liens et de tisser des liens autour d'expériences communes.

Cette séance de formation virtuelle a été très appréciée par les participants, la séance de questions-réponses informative du D^r Martino et l'exploration de la manière dont les symptômes non moteurs de la dystonie peuvent profondément affecter la qualité de vie de chacun étant les points forts de l'expérience de nombreux participants. Merci à tous ceux qui ont participé.

« Les séances d'apprentissage comme celles-ci sont précieuses et fournissent des informations que je peux partager avec ma famille et mes amis pour les aider à mieux comprendre ma maladie. »
-Participant

Remerciements particuliers à notre Commanditaire Diamant

abbvie

Entrez en contact en personne ou virtuellement lors de nos prochaines réunions

Dystonie-partage (Montréal) 28 septembre 2024

Notre groupe de soutien francophone, Dystonie-partage, organisera une réunion de soutien hybride de 13 h 15 à 15 h 30, heure de l'Est, en personne au Holiday Inn Montréal Longueuil ou virtuellement via Zoom. La réunion se concentrera sur la façon dont la physiothérapie peut être un traitement efficace pour aider à gérer les symptômes de la dystonie avec le conférencier invité, Benoit Labbé, physiothérapeute. Nous remercions nos commanditaires, AbbVie et Ipsen, pour leur soutien généreux à cette réunion. Pour plus d'informations, veuillez cliquer [ici](#).



Symposium de Winnipeg, 19 octobre 2024

Le groupe de soutien de Winnipeg organisera une séance gratuite d'éducation et de soutien au Deer Lodge Centre, de 13 h à 16 h 30, heure du Centre. Parmi les conférenciers figure le D^r Douglas Hobson, directeur du Programme de troubles du mouvement de l'Université du Manitoba et Jenell Chorney, thérapeute spécialisée en counseling sur les maladies ou les troubles chroniques et les enjeux liés aux soins de santé. Assurez-vous de réserver votre place avant le 18 octobre. Nous remercions tout particulièrement nos commanditaires Abbvie (niveau Diamant) et Ipsen (niveau Or).

Cliquez [ici](#) pour vous inscrire. Pour une liste complète des événements à venir, veuillez cliquer [ici](#)

Le parcours de Jennifer jusqu'au diagnostic

« Vous ne le voyez peut-être pas, mais il y a une guerre à l'intérieur de mon corps. »

– Jennifer Lovell, Winnipeg, MB

Jennifer Lovell est la responsable de notre groupe de soutien de Winnipeg et une membre courageuse de la communauté de la dystonie. Le parcours de Jennifer avec la dystonie a été semé d'embûches, mais il témoigne aussi de sa résilience et de sa détermination à militer pour une meilleure connaissance et un meilleur traitement de la dystonie.

Revenir au début

Depuis mon enfance, la dystonie généralisée s'est installée en arrière-plan. À l'âge de trois ans, ma famille a remarqué des signes de raideur, de spasmes et de crampes dans mes jambes, mais elle n'en a pas tenu compte, car elle pensait que cela disparaîtrait avec l'âge. À l'adolescence et au début de l'âge adulte, mes symptômes sont devenus plus prononcés, mais les médecins n'étaient pas sûrs de ce qui n'allait pas. J'ai demandé l'aide d'une clinique spécialisée dans le traitement de la douleur pour soulager le malaise extrême que je ressentais, mais les traitements n'ont pas fonctionné parce que c'était la dystonie qui causait la douleur. Pendant plus de 20 ans, j'ai été obligée de recourir à l'automédication en utilisant du Tylenol pour suivre mes études, être mère et travailler.

Ce que la dystonie m'a pris

À l'âge de 35 ans, j'occupais un poste exigeant à la Faculté de médecine de l'Université du Manitoba. J'étais encore capable de bouger assez bien, mais il m'était incroyablement difficile de rester assise devant mon ordinateur. Finalement, je ne pouvais plus travailler et j'ai dû démissionner. Ma vie sociale a également été très affectée. En l'absence de diagnostic formel, mes proches pensaient que j'étais tout simplement névrosée, si bien que j'ai cessé de sortir et d'avoir des relations sociales.

Un peu plus d'une décennie s'est écoulée et mon état s'est progressivement dégradé. J'ai consulté un neurologue qui m'a recommandé un spécialiste des troubles du mouvement pour ma situation. La suggestion de consulter un autre spécialiste m'a agacée et j'ai levé les yeux au ciel. Lors de mon rendez-vous avec le nouveau spécialiste, il m'a regardée et a vu en un instant que j'étais atteinte de dystonie.

J'étais furieuse et perplexe lorsque j'ai quitté le bureau. Le mot « dystonie » a résonné dans mon esprit et je me suis demandé ce que c'était. J'ai fait des recherches sur mes symptômes dès que je suis rentrée chez moi et, d'après ce que je lisais, j'ai enfin eu l'impression de savoir ce qui m'arrivait. J'étais heureuse de pouvoir mettre un nom sur ce que je vivais.

Trouver l'espoir après un diagnostic

Lors d'une visite de suivi avec mon neurologue, je lui ai demandé pourquoi je n'avais pas été diagnostiquée plus tôt. **Qu'est-ce que j'ai fait de mal? J'ai consulté médecin après médecin, spécialiste après spécialiste, et je repartais en colère parce que personne ne semblait comprendre mon problème. Il m'a dit que ce n'était pas de ma faute et que les gens ne connaissaient tout simplement pas la dystonie.**

À partir de là, j'ai raconté à tous ceux que je pouvais mon parcours jusqu'au diagnostic. J'ai estimé qu'il était de mon devoir d'avertir les autres afin qu'ils ne subissent pas le même sort. En cherchant à rencontrer d'autres personnes atteintes de dystonie, j'ai consulté le groupe de soutien de la FRMD Canada à Winnipeg, je m'y suis inscrite et j'ai fini par en devenir la responsable.

En tant que responsable, j'organise régulièrement des réunions de soutien et j'entretiens des contacts individuels avec d'autres personnes atteintes de dystonie. Malgré les progrès réalisés dans la sensibilisation de la communauté médicale et du public à la dystonie, j'entends encore des histoires très similaires à la mienne, et je veux me battre pour que cela change.

Ensemble, je sais que nous pouvons transformer des vies. Luttons pour que les personnes atteintes de dystonie n'attendent pas 44 ans, comme je l'ai fait, pour obtenir un diagnostic et un traitement corrects.

Célébration de la force et de la résilience de la collectivité touchée par la dystonie en ce mois de septembre

Le mois de septembre est le Mois de la sensibilisation à la dystonie. La FRDM Canada est fière de s'associer à AbbVie Canada dans le cadre d'une campagne nationale de relations publiques visant à définir l'impact de la dystonie cervicale au Canada.

Grâce à cette initiative, nous communiquons dans les médias des récits touchants de Canadiens atteints de dystonie cervicale et de leurs partenaires de soins, ainsi que des points de vue de professionnels de la santé. Notre objectif est d'améliorer la compréhension et la sensibilisation du grand public à la dystonie cervicale et de partager des ressources éducatives précises sur la dystonie cervicale afin d'aider les personnes concernées à prendre des décisions éclairées concernant leur santé. Surveillez les articles qui paraîtront dans les médias locaux et cliquez [ici](#) pour obtenir la liste complète des publications.

Nous sommes ravis d'annoncer que septembre est le Mois de la sensibilisation à la dystonie. La promotion de la sensibilisation du public à la dystonie est l'un des aspects les plus importants de notre mission. En plus d'améliorer la reconnaissance et la compréhension de la dystonie par la société, cette sensibilisation accrue a une incidence directe sur notre capacité à recueillir des fonds pour la recherche et à identifier les personnes et les familles qui ont besoin de notre aide. Pour de plus amples détails et une liste complète des activités, veuillez consulter le site : www.dystoniacanada.org/fr/dystonie-septembre



PLEINS FEUX

Dystonie laryngée

La dystonie laryngée (également connue sous le nom de dysphonie spasmodique) est un trouble qui affecte les muscles de la voix dans le larynx, entraînant des difficultés à parler. Il s'agit d'un type de dystonie, ou trouble du mouvement, qui se traduit par des contractions musculaires involontaires des muscles contrôlant les cordes vocales quand la personne atteinte essaie de parler.

Selon les muscles laryngés concernés, les contractions musculaires anormales peuvent entraîner une voix rauque et étranglée, avec des « cassures » ou des interruptions, ou bien un souffle et un chuchotement. Un effort supplémentaire peut être nécessaire pour parler, mais la voix peut s'améliorer en chuchotant, en riant ou en chantant. Certaines personnes ressentent des tremblements de la voix lorsqu'elles parlent. Les symptômes peuvent varier au cours de la journée, s'aggraver lors de l'exécution de certaines tâches, comme parler au téléphone, ou augmenter dans des situations de stress. Les symptômes peuvent s'atténuer après avoir dormi ou après avoir consommé de l'alcool. La plupart des cas de dystonie laryngée (DL) se développent chez les adultes. La DL peut toutefois apparaître à tout moment à l'âge adulte (et même à l'adolescence), les symptômes les plus fréquents se manifestent généralement chez les personnes âgées de 40 à 50 ans. La dystonie laryngée est plus fréquemment diagnostiquée chez les femmes que chez les hommes.

Le Dr Scott Norris, de la Faculté de médecine de l'Université de Washington, à St. Louis, ancien boursier clinique et membre actuel du Conseil consultatif médical et scientifique de la DMRF, affirme que la dystonie laryngée est considérée comme « relativement rare ». « Cependant, déterminer le nombre réel de personnes touchées reste un véritable défi, car nous pensons que la dystonie laryngée est probablement sous-estimée et souvent mal diagnostiquée », explique le Dr Norris. « Une analyse récente de toutes les données épidémiologiques disponibles indique que la dystonie laryngée représente la forme la moins courante de dystonie idiopathique, alors que la dystonie affectant les muscles du cou, des yeux et de la main est plus fréquente. »

Symptômes de la dystonie laryngée

- La voix est rauque et étranglée, haletante et chuchotée, ou chevrotante et tremblante.
- Un effort supplémentaire peut être nécessaire pour parler.
- Le début et l'arrêt brusques de la voix peuvent entraîner une rupture de l'élocution.
- Les symptômes de la dystonie laryngée peuvent apparaître et disparaître.

Il existe plusieurs types de dystonie laryngée :

Dystonie laryngée des adducteurs : Cette forme est la plus courante. Les muscles qui rapprochent les cordes vocales se contractent involontairement et excessivement durant la parole. Cela se traduit par une voix serrée et étranglée, souvent avec des démarrages et des arrêts brusques de la voix qui se traduisent par des « pauses » ou un discours interrompu.

Dystonie laryngée des abducteurs : Dans ce cas, les muscles qui séparent les cordes vocales se contractent involontairement, ce qui les éloigne l'une de l'autre et donne une voix haletante et chuchotante.

Dystonie laryngée des adducteurs à l'inspiration : Également appelée dystonie respiratoire, cette maladie rare affecte les muscles qui rapprochent les cordes vocales. Cependant, au lieu de se contracter pendant la parole (comme dans la dystonie laryngée des adducteurs décrite ci-dessus), les muscles se contractent pendant la respiration. Ces spasmes provoquent une respiration bruyante et difficile. Les personnes peuvent également éprouver des difficultés à avaler en raison d'une difficulté à respirer en mangeant.

Une combinaison de ce qui précède :

Certaines personnes présentent des symptômes qui s'apparentent à plus d'une classification de la dystonie laryngée. D'autres peuvent présenter un tremblement de la voix ou des tremblements affectant les zones adjacentes.

Les chercheurs étudient les déclencheurs possibles de la dystonie laryngée. Plusieurs gènes prédisposant à la DL ont été identifiés, et environ 12 % des personnes atteintes de DL ont des antécédents familiaux positifs.

Une blessure au larynx ou à la région du cou peut déclencher une dystonie laryngée. L'infection ou l'inflammation peuvent également jouer un rôle dans le déclenchement de ce trouble, mais ce rôle n'est pas encore clairement établi.

Les spécialistes pensent que la DL résulte de signaux cérébraux anormaux qui entraînent une contraction inappropriée des muscles des cordes vocales. Cependant, la raison pour laquelle le cerveau émet ces signaux excessifs n'est pas entièrement comprise.

Diagnostic

Le diagnostic de dystonie laryngée nécessite généralement une évaluation complète par un médecin spécialisé dans les troubles de la voix. Il peut s'agir d'un neurologue ou d'un spécialiste des oreilles, du nez et de la gorge (ORL ou oto-rhino-laryngologiste). Parfois, un orthophoniste aide au diagnostic.

Les patients sont souvent orientés vers ces spécialistes par leur médecin traitant ou un orthophoniste. Le spécialiste recueillera les antécédents médicaux détaillés du patient et procédera à un examen physique, y compris une évaluation approfondie de sa voix afin d'identifier les caractéristiques de la dystonie laryngée et d'établir la cause potentielle des anomalies de la voix. Pour visualiser le larynx, un examen appelé laryngoscopie peut être pratiqué. Cette procédure permet au professionnel de la santé de visualiser les cordes vocales pendant la parole à l'aide d'une caméra afin d'évaluer les caractéristiques de la dystonie laryngée.

Les personnes atteintes de dystonie laryngée peuvent apprendre des habitudes compensatoires, ou astuces, pour faciliter l'élocution. Par exemple, une personne atteinte de dystonie laryngée des adducteurs qui a une voix très tendue et étouffée peut constater que les symptômes sont atténués en chuchotant. La voix chuchotée peut d'abord ressembler à la forme abductrice, moins courante, en raison de la façon dont la personne essaie de contrôler les symptômes. Il peut également être utile de fredonner avant de parler ou d'utiliser des techniques de respiration.

Traitement

Les décisions thérapeutiques doivent être discutées entre le patient et les prestataires de soins afin de répondre aux besoins individuels du patient. Toutefois, les injections de toxine botulique (TB), généralement réalisées par un oto-rhino-laryngologiste ou un neurologue, restent la base des traitements efficaces de la DL. La TB, un produit biologique, est injectée directement dans les muscles affectés de la gorge, ce qui détend les muscles et réduit la contraction musculaire excessive. Après une courte période, généralement de plusieurs mois, les terminaisons nerveuses se régénèrent, le muscle retrouve progressivement sa force et les contractions musculaires ou « spasmes » réapparaissent.

La TB dure généralement trois mois en moyenne, mais la durée du bénéfice peut varier. Plusieurs injections peuvent être nécessaires pour établir la dose optimale individualisée, car chaque personne est différente.

L'orthophonie est souvent intégrée au plan de traitement, en particulier avant et après les injections de toxine botulique. La thérapie vocale n'a généralement pas d'effet sur les spasmes musculaires anormaux, mais elle peut remédier à la fatigue associée à l'effort supplémentaire nécessaire pour parler. Les techniques qui se concentrent sur le contrôle et l'utilisation de la respiration pour tirer le meilleur parti de la voix peut s'avérer utile dans certains cas.

Des médicaments oraux peuvent également être essayés, mais ils sont rarement aussi efficaces que les injections et ne sont pas dépourvus d'effets secondaires. Dans les cas qui ne répondent pas bien aux traitements disponibles, une procédure chirurgicale appelée dénervation et réinnervation laryngées sélectives des adducteurs (SLAD/R) peut être une option pour les personnes atteintes de dystonie laryngée des adducteurs. Des injections de toxine botulique peuvent encore être nécessaires après l'opération, et les bénéfices de la procédure peuvent ne pas être permanents.

Vivre avec une DL

Les patients décrivent de nombreux défis liés à la vie avec une DL. Beaucoup expriment leur frustration quant au temps écoulé entre l'apparition des symptômes vocaux et le diagnostic. Le trouble lui-même contribue à la difficulté de communiquer en raison des perturbations de la parole, ce qui peut être frustrant et créer des problèmes de communication à la maison, au travail et ailleurs. Faire face à un trouble chronique de la voix peut être associé au développement de sentiments d'anxiété, de dépression et de frustration.

Enfin, de nombreuses personnes sont confrontées à la stigmatisation associée au trouble de la voix et à la difficulté de décrire leur trouble de la voix aux personnes de leur entourage qui s'en inquiètent. La DL peut être associée à un retrait social, à l'isolement et à des comportements d'évitement (éviter les situations sociales ou minimiser la communication verbale).

Nouvelles stratégies de traitement

Les injections de toxine botulique restent la pierre angulaire du traitement de la DL. Les applications de la toxine botulique ont évolué vers des stratégies de traitement plus individualisées (c.-à-d. un dosage en fonction de la gravité des symptômes, de la réponse antérieure et de l'impact sur la qualité de vie du patient). Les techniques permettant de mieux cibler la toxine botulique ont progressé

(EMG, ultrasons, visualisation directe des cordes vocales), ce qui améliore les résultats et entraîne moins d'effets secondaires.

« D'une manière générale, la dystonie laryngée est de mieux en mieux connue des prestataires de soins de santé et les modèles de soins collaboratifs impliquant des neurologues, des spécialistes en ORL et des orthophonistes sont de plus en plus fréquents », explique le Dr Norris. Des recherches sont en cours pour déterminer la cause de la dystonie laryngée et de nouveaux médicaments, la neuromodulation et d'éventuelles options de traitement chirurgical. Au fur et à mesure que notre compréhension de la maladie s'approfondit, des innovations dans les stratégies de traitement sont susceptibles de voir le jour.

Nouveau dépliant sur la dystonie : Aider les gens à se connecter aux ressources essentielles

La FRDM Canada est heureuse d'annoncer le lancement d'un nouveau dépliant conçu pour soutenir les personnes vivant avec la dystonie. Cette initiative a été inspirée par de nombreuses personnes qui ont récemment découvert nos ressources après avoir géré seules la maladie pendant des années.

La dystonie peut être difficile à gérer sans des informations et un soutien appropriés. Malgré son impact, de nombreuses personnes ne connaissent pas le soutien disponible. Ce dépliant est un outil essentiel pour sensibiliser les patients et les orienter vers des informations importantes sur la dystonie, les services et programmes disponibles et la manière de se connecter à notre communauté pour obtenir un soutien et des conseils.

Nous vous encourageons à nous aider à amplifier ce message en distribuant le dépliant dans votre communauté locale. Vous pouvez l'épingler à la clinique de votre médecin généraliste ou à la pharmacie pour vous assurer qu'il est accessible aux personnes susceptibles d'en bénéficier. Merci de nous aider à étendre notre portée et à apporter un soutien essentiel aux personnes dans le besoin.

Nous sommes reconnaissants envers AbbVie Canada pour sa généreuse contribution à la réalisation de ce dépliant.



Affichez-moi à la clinique la plus proche de chez vous.

abbvie

Dystonie et paralysie cérébrale

La dystonie, une affection courante chez les personnes atteintes de paralysie cérébrale (PC), fera l'objet d'un débat lors de la 78^e réunion annuelle de l'American Academy for Cerebral Palsy and Developmental Medicine (AACPDM).

Dans le cadre de cet événement, un forum communautaire se tiendra le 26 octobre à Québec, à l'intention des personnes touchées par la dystonie et la PC, ainsi que de leurs parents et de leurs soignants. Une séance d'une heure sera consacrée à la présentation du nouveau parcours de soins de la dystonie de l'AACPDM. Pour en savoir plus, cliquez [ici](#)

Faites fructifier votre don en donnant des valeurs mobilières et des fonds de placement

L'une des façons les plus efficaces de faire un don à la FRDM Canada est de faire un don de valeurs mobilières et des fonds de placement. Avec un don de valeurs mobilières ou de fonds de placement, l'impôt sur les gains en capital ne s'applique pas, ce qui vous permet de donner davantage et d'éviter de payer cet impôt.



En donnant directement des actions, vous bénéficiez d'un crédit d'impôt plus important et vous donnez plus à la cause qui vous tient à cœur.* Pour de plus amples renseignements, veuillez envoyer un courriel à la directrice nationale, Archana Castelino info@dystoniacanada.org

* Les informations ci-dessus ne constituent pas des conseils juridiques, financiers ou professionnels. Un conseiller professionnel doit être consulté au sujet de votre situation spécifique.

Connectez FRMD - votre réseau est notre réseau –



À la FRMD Canada, la force de notre mission réside dans le pouvoir de notre communauté. Ces dernières années, nous avons été confrontés à des défis importants. Le besoin de soutien de la part de notre communauté s'est considérablement accru, alors que le soutien financier a diminué. Les facteurs économiques qui touchent la plupart des organismes de bienfaisance nous ont également affectés, et nous avons malheureusement perdu certains de nos donateurs et sympathisants les plus généreux qui ont recueilli des fonds pour notre cause jusqu'à la toute fin.

Nous observons une baisse en ce qui a trait aux collectes de fonds, aux bénévoles et aux dons de la communauté. C'est pourquoi nous avons besoin de votre aide pour maintenir et accroître notre influence grâce à des partenariats avec des organisations qui peuvent offrir des parrainages, des subventions et des dons. Même si vous n'avez pas de contacts particuliers, l'organisation pour laquelle vous travaillez peut avoir un programme de soutien aux organismes de bienfaisance.

Comment vous pouvez aider

- Parrainages et subventions d'entreprises : Les organisations répondent davantage aux personnes qu'elles connaissent qu'aux appels impromptus. Si vous avez des contacts avec des entreprises ou des fondations susceptibles de soutenir notre cause, n'hésitez pas à nous les présenter. De nombreuses organisations souhaitent soutenir des initiatives de bienfaisance par l'entremise de parrainages, de subventions et de dons.
- Programmes de dons d'employés : De nombreuses organisations proposent des programmes de dons jumelés qui peuvent doubler, voire tripler votre don, particulièrement à l'aide de plateformes telles que Centraide. En savoir plus : [Programmes de dons d'employés](#). Si votre collègue cherche un organisme de bienfaisance à soutenir, n'oubliez pas de lui parler de nous.
- Passez le mot et recommandez des donateurs : Aidez-nous à sensibiliser le public en tirant parti de vos contacts. Faites connaître notre mission à votre réseau par des publications communautaires, des annonceurs nationaux et des médias sociaux. De plus, si vous avez des amis ou des membres de votre famille qui pourraient soutenir notre cause, merci de nous les recommander.

Votre participation peut faire une réelle différence. N'hésitez pas à nous contacter si vous avez des recommandations ou des questions à poser à l'adresse suivante info@dystoniacanada.org



Façonner l'avenir de la recherche sur la dystonie - Inscrivez-vous à la société du legs

FRMD Canada a créé la société du legs pour reconnaître ceux qui se sont engagés durablement à soutenir la recherche sur la dystonie en nommant FRMD Canada dans leurs plans successoraux. Pour plus de détails sur la planification successorale, veuillez cliquer [ici](#).

Vous avez les choix suivants : • Testaments et legs • Dons de revenus viagers : fiducies de bienfaisance et rentes de bienfaisance • Régimes de retraite admissibles • Biens immobiliers