

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*



Rapport de Dystonie Canada

Un bulletin de la Fondation
de recherche médicale sur
la dystonie Canada

Automne/Hiver 2025

DANS CE NUMÉRO :

- 1 Définition et classification révisées de la dystonie
- 2 Pleins feux sur la dystonie infantile et les options de gestion de la douleur
Mois de la sensibilisation à la dystonie –
- 3 Lancement de la campagne et de l'outil d'évaluation en septembre
- 4 Former les experts de demain : Cours de neurophysiologie panaméricain 2025
- 5 Séances d'information et symposiums sur la dystonie en septembre

Photo Credit : Lindsey Vogt



2025-2027

Bénéficiaire de la Bourse de formation clinique et de recherche
financée par Merz Therapeutics, D^{re} Lindsey Vogt (C)
compagnie de sa mentore, la D^{re} Carolina Gorodetsky (D),
SickKids

VEUILLEZ RENOUVELER VOTRE ADHÉSION POUR 2025

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

Visitez : www.dystoniacanada.org/fr/faitesundon

Merci de votre soutien

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

Lance Howitt

Dennis Kessler

Casey Kidson

Rosalie Lewis

Catherine Mulkins

Bilan de la fondation

Chers membres,

En coulisses, la FRMD Canada travaille sans relâche pour préparer les événements et les ressources qui seront lancés en septembre, à l'occasion du Mois de la sensibilisation à la dystonie. Cette année, pour qu'il soit le plus utile possible pour notre communauté, notre récent sondage national sur la dystonie a pu compter sur vos commentaires. Vous trouverez en page 3 un premier aperçu de ce que vous nous avez dit.

Une chose qui nous a interpellés, c'est que notre communauté partage l'objectif que nous nous sommes fixé de faire avancer la recherche. La recherche de meilleurs traitements et, finalement, d'un remède est au cœur de notre mission. Heureusement pour nous, notre communauté représente également un joueur clé pour nous rapprocher de cet objectif : vous nous aidez à constituer notre armée de bénévoles.

Dans ce numéro du Rapport sur la dystonie au Canada, vous trouverez de nombreuses ressources et activités organisées par des bénévoles. Ils nous aident à recueillir des fonds, à organiser des événements, à établir des partenariats et à faire de la sensibilisation. Le bénévolat n'a pas besoin d'être formel ou d'exiger beaucoup de temps. Il peut s'agir d'amasser des fonds en faisant du bénévolat dans un casino ou un bingo, ou de demander des dons à votre réseau en partageant votre histoire personnelle. Notre sondage a révélé que plusieurs personnes ne connaissaient même pas l'existence de la FRMD Canada avant de répondre au sondage. Vous pouvez peut-être faire une différence en parlant de nous à d'autres personnes pour faire passer le message.

À la FRMD Canada, nous nous engageons à réaliser tous les aspects de notre mission en fournissant à nos bénévoles les ressources nécessaires à leur réalisation. Grâce à votre soutien, nous pouvons progresser vers un remède tout en élargissant notre champ d'action. Nous exprimons notre profonde gratitude à l'égard de notre communauté dévouée et demandons humblement à d'autres personnes de se manifester pour offrir généreusement leur temps. Comme le montrent les exemples présentés dans ce numéro d'automne, ensemble, nous pouvons faire une différence.

Merci,



Connie Zalmanowitz,
présidente du conseil
d'administration,
FRMD Canada



Archana Castelino,
directrice nationale,
FRMD Canada

En hommage

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

Jacqueline Bell (Greater Toronto Area Support Group Contact)

Dalila Murphy

Barbara Newton

Ronald Stafford



Ce rapport de Dystonie Canada
bénéficie du soutien de

abbvie



Résultats du Sondage sur la dystonie au Canada 2025

Nous tenons à remercier tous ceux qui ont répondu à notre sondage national. Près de 400 personnes ont pris le temps de répondre à plus de 80 questions sur la vie avec la dystonie, chacune d'entre elles nous donnant une idée plus précise de ce que nos membres aimeraient voir. Bien qu'un rapport plus détaillé soit en cours d'élaboration, nous souhaitons partager les principales conclusions des résultats et leur lien avec nos stratégies et nos efforts mis en évidence dans le présent Rapport sur la dystonie au Canada.

Recherche

Plus de 60 % des répondants ont indiqué que la recherche était leur principale priorité en ce qui concerne la mission de la FRMD Canada.

Nous avons compris! L'avancement de la recherche est au cœur des activités de la FRMD Canada. Des efforts considérables sont déployés pour financer l'octroi de bourses de formation clinique et de recherche (p. 7), ainsi que les bénéficiaires de subventions et de bourses de la FRMD 2025 (p. 22).

Éducation de la communauté médicale

Plus de 50 % des personnes interrogées ont déclaré avoir senti que leurs symptômes n'étaient pas pris au sérieux en raison du manque de connaissances des médecins sur la dystonie, ou qu'ils étaient considérés comme dus au stress, à un besoin d'attention ou comme psychosomatiques.

Nous prenons au sérieux l'éducation de la communauté médicale sur la dystonie, afin que ces situations se produisent moins souvent. Notre commandite du Cours panaméricain sur les troubles du mouvement 2025 (p. 21) et notre partenariat de sensibilisation de septembre avec *Patient Voice* (p. 15) sont des exemples de notre manière de faciliter la formation et l'éducation.

Défense des intérêts des patients

48 % des personnes interrogées ont déclaré qu'elles ne pensaient pas disposer de stratégies adéquates pour communiquer efficacement avec leur médecin.

Il peut être difficile de trouver les bons prestataires de soins de santé. Veiller à ce que les patients disposent des outils nécessaires pour collaborer avec les prestataires de soins de santé constitue un élément essentiel du soutien que nous leur apportons. Si vous cherchez de nouvelles idées pour vous y retrouver dans les traitements et travailler avec vos prestataires de soins de santé, consultez Définir des objectifs de traitement avec votre prestataire de soins de santé (p. 4). De nouveaux documents concernant la défense des patients sont disponibles pour aider les patients à vivre avec la dystonie (Symptômes non moteurs de la dystonie, p.14).

Visitez le site www.dystoniacanada.org/fr/survey2025_FR pour découvrir les principales conclusions de ce sondage.

Ce sondage a été rendu possible grâce au soutien des étudiants en médecine bénévoles du programme « Community-Based Service-Learning » (CBSL), une initiative de l'équipe Health in Community (HC) de la Faculté de médecine Temerty de l'UofT, et grâce à notre partenaire pour le prix, AbbVie.

abbvie

Fixer des objectifs de traitement avec votre prestataire de soins de santé

Les résultats de notre Sondage national sur la dystonie ont mis en évidence de nombreux objectifs que nous pouvons aider les patients à atteindre. L'un d'entre eux consiste à s'assurer que les personnes atteintes de dystonie disposent d'un plan de traitement. Il s'agit notamment de fixer des objectifs et de fournir des mesures concrètes pour les atteindre. Dans notre sondage, 42 % des personnes interrogées estiment avoir reçu un plan de traitement de la dystonie de la part de leur fournisseur de soins de santé. Il en reste donc 24 % dans la catégorie « parfois » et 34 % dans la catégorie « non ». Bien que les traitements de la dystonie ne soient pas parfaits, cela ne signifie pas que les patients doivent être laissés sans aucun plan de gestion de leurs symptômes.

Pour comprendre comment les patients peuvent jouer un rôle actif dans la recherche d'une meilleure prise en charge de leur dystonie, nous nous sommes entretenus avec le Dr Davide Martino, neurologue et directeur du programme des troubles du mouvement à l'Université de Calgary. Fort de sa longue expérience dans le traitement des patients atteints de dystonie, le Dr Martino a compilé quelques conseils utiles à l'intention des patients pour leur permettre d'aller de l'avant.

Consulter un spécialiste des troubles du mouvement

S'il y a une chose que le Dr Martino encourage les patients à faire, c'est de consulter un spécialiste des troubles du mouvement. Il reconnaît que l'accès aux spécialistes peut être un problème, mais souligne que ce sont les experts les mieux à même de prendre en charge la dystonie. « Je comprends qu'il y ait des régions où les patients doivent conduire et voyager beaucoup ou où il y a des listes d'attente, mais cela vaut la peine de faire de son mieux pour entrer dans une clinique spécialisée dans les troubles du mouvement. »

Le Dr Martino insiste sur le fait que dans une situation idéale, votre neurologue spécialisé dans les troubles du mouvement est le mieux placé pour être votre coordinateur de soins. Outre le traitement des symptômes moteurs, ce spécialiste s'efforce d'aider ses patients à trouver un endroit où ils peuvent obtenir un soutien multidimensionnel qui tiendra compte de l'ensemble de la personne.

Découvrir comment la dystonie affecte votre santé sociale et émotionnelle

Dans le même esprit de traitement de la personne dans sa globalité, le Dr Martino note que la dystonie présente deux aspects majeurs. L'un d'entre eux est l'impact moteur. Il s'agit des mouvements inconfortables qui limitent les activités physiques de la vie quotidienne telles que la lecture, la

conduite, la marche et la position assise. L'effort nécessaire à l'exécution de ces tâches de base peut également entraîner de la fatigue, ce qui constitue une limitation supplémentaire. Le deuxième aspect est l'**impact social**. La dystonie est visible. Elle peut conduire à éviter toute activité sociale, les personnes se sentant stigmatisées.



Dr Davide Martino

Un effort accru de socialisation signifie que l'efficacité sociale globale et la forme physique d'une personne sont réduites. Cet aspect tient également compte du fait que les troubles du mouvement entraînent une plus grande incidence des perturbations du sommeil, de la douleur et de l'anxiété, ce qui renforce l'impact socio-émotionnel.

« Nous ne pouvons pas séparer les caractéristiques motrices de l'aspect émotionnel lié à la stigmatisation et aux changements sociaux », souligne-t-il. Le Dr Martino souligne que les prestataires de soins de santé devraient s'interroger sur la façon dont la dystonie affecte les relations sociales et la santé mentale des patients et qu'il ne s'agit pas simplement de régler la composante motrice pour que les aspects sociaux soient pris en charge. Il remarque que pour de nombreuses personnes ayant vécu avec une dystonie pendant des années, toute leur perception de la vie sociale a changé et doit être prise en compte. Le Dr Martino encourage à prendre en compte les éléments liés au mode de vie qui peuvent améliorer la qualité de vie : exercice léger, interaction sociale et constance dans les habitudes. Bien qu'ils ne soient pas nécessairement « prescrits »

ces éléments peuvent être utiles pour gérer l'impact physique, social et émotionnel de la dystonie.

Les patients doivent être encouragés à reconnaître et à traiter les impacts sociaux en plus des caractéristiques motrices de la dystonie, car ils sont valables et ont une grande incidence en ce qui a trait à la qualité de vie. « Soyez ouvert à discuter des problèmes non moteurs avec votre neurologue ou votre médecin de famille », conseille-t-il.

S'informer sur les options de traitement

Un plan de traitement ne signifie pas toujours la recherche d'un seul type de traitement ou d'un seul avis. À titre d'exemple, le Dr Martino souligne que les injections de toxine botulique constituent l'un des traitements les plus efficaces de la dystonie focale, mais que les résultats peuvent varier. « Si cela n'aide pas, je pense qu'il est logique de demander un deuxième avis. En général, les cliniques spécialisées dans les troubles du mouvement disposent de plus d'un injecteur, ce qui peut faire une différence. »

Suite de l'article en page 5

Acquérir des connaissances sur les autres traitements possibles peut également faire partie de votre plan avec votre prestataire de soins de santé. La stimulation cérébrale profonde (SCP) peut sembler effrayante pour les patients et leur être inconnue. Bien que tout le monde ne soit pas candidat, vous pouvez aider à décider si c'est un bon choix pour vous en recueillant des informations. « **Ce n'est pas du tout expérimental. Il s'agit d'un acte de routine et les patients ont besoin d'être informés à ce sujet pour prendre une décision éclairée** », affirme le D^r Martino.

Le D^r Martino conseille de bien réfléchir aux traitements dont le prix est élevé. « **J'essaie de dissuader mes patients d'accepter des offres de traitements coûteux et dépourvus de données probantes** », explique-t-il. « L'information circule si vite et sans filtre. Les personnes atteintes de dystonie, plus que d'autres populations et groupes de patients, sont exposées à toutes sortes de traitements potentiels. [Si nous ne cherchons pas de solides données probantes de l'efficacité d'un traitement], presque tout peut être considéré comme une forme de traitement, et nous devons en être conscients. » Il reconnaît que les effets placebo peuvent être importants, ce qui signifie que les gens risquent de dépenser des sommes excessives pour des traitements dont les effets sont largement anecdotiques.

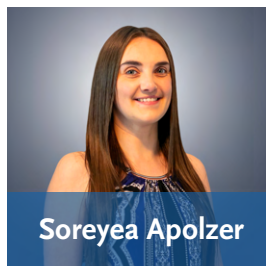
En conclusion, il existe des traitements dont l'efficacité a été démontrée. Il faut parfois du temps et une expertise différente pour obtenir le plein effet, mais les patients

ne doivent pas avoir l'impression d'être à court d'options pour la prise en charge de la dystonie.

S'engager dans une autoréflexion pour collaborer

Deux personnes sont impliquées dans l'élaboration d'un plan de traitement : le patient et son prestataire de soins. L'objectif du traitement doit être une amélioration dans tous les domaines qui contribuent à la qualité de vie. Le D^r Martino suggère qu'avant de rencontrer leur médecin, les patients se posent des questions pour savoir s'ils constatent des améliorations au niveau de la douleur, de la posture ou de la qualité de vie en général. Il reconnaît les contraintes du système de santé. « **[Les patients] devraient y réfléchir avant : Je suis heureux parce que... Je ne suis pas heureux parce que... Ils doivent contribuer à l'efficacité du système, car les capacités sont limitées et les patients sont trop nombreux. Préparez votre message, car il n'y a pas beaucoup de temps pour de longs entretiens.** » Les gens sont les mieux placés pour se connaître eux-mêmes. Le fait de réfléchir aux aspects de leur vie qu'ils ont réussis ou qu'ils aimeraient améliorer peut aider les médecins à offrir les meilleures informations possibles à leurs patients.

Les personnes qui habitent en Alberta pourront en savoir plus sur le D^r Martino lors de l'Alberta Dystonia Symposium, qui se tiendra à Red Deer le 20 septembre 2025.



Soreyea Apolzer

Le point de vue d'un patient

En tant que patient, il est difficile d'avoir l'impression de naviguer dans un système de santé qui ne répond pas à ses besoins. Nous nous sommes entretenus avec la **responsable du groupe de soutien de Thompson/Okanagan, Soreyea Apolzer**, qui vit avec une dystonie

cervicale. Elle a fait part de son expérience dans le système de santé pour s'assurer qu'elle participe activement à la réalisation des objectifs de son traitement.

« Avec les premiers médecins que j'ai consultés, j'étais soit la première, soit le pire cas qu'ils aient vu. Mon premier médecin généraliste n'a pas pris la situation au sérieux. J'en ai trouvé un nouveau qui est fantastique. Il a fait des recherches et a trouvé des solutions pour m'aider. Il m'a mis en contact avec un spécialiste des troubles du mouvement, qui a posé le diagnostic. Le spécialiste m'a guidé dans de nombreux changements de vie, m'a fourni de la documentation à lire et des techniques à pratiquer pour contrôler mes symptômes jusqu'à un certain point. Mon spécialiste m'a aidé à changer de médicaments, en veillant à ce que nous soyons suivis pour savoir ce qui fonctionne et ce qui ne fonctionne pas. Cela a fait toute la différence de trouver des médecins qui sont si pragmatiques et prêts à travailler avec moi. »

Étapes pour élaborer un plan de traitement avec votre prestataire de soins de santé :

- Demandez de consulter un spécialiste des troubles du mouvement, même si cela implique de se déplacer ou d'être sur une liste d'attente. Ces spécialistes possèdent les connaissances les mieux adaptées au traitement de la dystonie.
- Abordez les répercussions sociales et émotionnelles de la dystonie. Il peut s'agir de discuter de changements de mode de vie, comme la pratique d'un exercice physique léger et le maintien d'une routine régulière.
- Renseignez-vous sur les différents traitements proposés par votre prestataire de soins. N'abandonnez pas parce que quelque chose n'a pas fonctionné. Méfiez-vous des traitements dont le prix est élevé.
- Engagez une réflexion sur vous-même afin de communiquer clairement avec votre prestataire sur ce qui fonctionne actuellement et ce qui ne fonctionne pas. Fixez des objectifs pour votre propre plan de traitement et arrivez préparé avec un message clair à l'intention de votre prestataire de soins.

Pour plus d'informations sur la manière de parler à votre médecin du traitement des symptômes non moteurs de la dystonie, consultez notre section « Éducation et impact communautaire » pour trouver une nouvelle ressource téléchargeable intitulée *Le fardeau de la dystonie est plus qu'un trouble du mouvement*.

Agir ensemble, faire une différence



La liberté de bouger
2025



Merci à tous ceux qui ont participé à la campagne « La liberté de bouger : Courir, marcher et rouler pour la dystonie! » cette année. Que vous vous soyez joint à nous en personne lors de notre événement de Toronto le 8 juin ou que vous ayez couru, marché ou roulé virtuellement entre le 1^{er} et le 30 juin, votre soutien a eu un impact incroyable.

Ensemble, **130 participants répartis dans 37 villes et 7 provinces** ont recueilli plus de **50 000 dollars** pour la recherche sur la dystonie et les programmes de soutien. Chaque étape franchie, chaque dollar amassé et chaque histoire partagée nous rapproche d'une plus grande sensibilisation et d'une amélioration des soins pour les personnes vivant avec la dystonie.

Les fonds amassés grâce à cet événement soutiennent directement des initiatives telles que la **Bourse de formation clinique et de recherche à l'Hôpital SickKids**. Pour en savoir plus sur ce programme et découvrir la bénéficiaire de la bourse 2025, la **D^{re} Lindsey Vogt**, consultez la page 7.

Meilleures activités de financement

Nous tenons à féliciter tout particulièrement nos trois meilleurs collecteurs de fonds, dont les efforts ont permis de récolter **collectivement** plus de **15 000 \$** :

1. **Mary Guy**
2. **Oliver Jaakkola**
3. **Geoffrey Allan**

Votre dévouement et votre travail de sensibilisation ont fait une différence remarquable. Merci!

Appréciation des ambassadeurs

Nous remercions tout particulièrement nos **ambassadeurs de la famille La liberté de bouger, Ken et Ruth Jenkins**, pour les efforts exceptionnels qu'ils ont déployés afin de sensibiliser le public à la dystonie. Grâce à leur passion, à leur engagement personnel et communautaire, Ken et Ruth ont contribué à mettre en lumière les expériences vécues par les personnes touchées par la dystonie. Nous sommes profondément reconnaissants de leur engagement constant et de leur leadership sincère.

Reconnaissance spéciale : Concours vidéo « Lives in Motion »

Reconnaissance spéciale : Concours vidéo « Lives in Motion »
Un grand merci et toutes nos félicitations à **Jirome De Castro**, lauréat de notre concours « La liberté de bouger : concours vidéo « Des vies en mouvement »! La proposition inspirante de Jirome a capté l'esprit de résilience, d'espoir et de communauté qui définit cet événement. Merci d'avoir fait part de ton histoire et d'avoir contribué à sensibiliser la population d'une manière aussi efficace.

Nous remercions nos généreux commanditaires
et partenaires



ONTARIO
BRAIN
INSTITUTE

INSTITUT
ONTARIEN
DU CERVEAU



ARDENE



UNITED
BAKERS
DAIRY RESTAURANT

Amélioration de la recherche et des soins liés à la dystonie : Bourses de formation clinique et de recherche 2025

La communauté de la dystonie nous dit souvent que, même si d'autres types de soutien sont utiles, l'objectif premier devrait être la recherche d'un remède. À la FRMD Canada, nous sommes du même avis! C'est pourquoi le financement de la recherche constitue une part importante de notre mandat. Au cours de l'été, nous avons annoncé une nouvelle intéressante à ce sujet, avec la nomination de la D^{re} Lindsey Vogt en tant que bénéficiaire de la Bourse de formation clinique et de recherche 2025. C'est la première fois depuis la création du programme en 2018 que la bourse est attribuée à un spécialiste ayant une expertise en neurologie pédiatrique, élargissant ainsi l'impact du programme aux soins de la dystonie à tous les âges.

La D^{re} Vogt possède une solide expérience dans le domaine des troubles du mouvement, où elle a déjà apporté des contributions notables. Cette bourse lui permettra d'approfondir son expertise et ses recherches à l'Hôpital pour enfants malades SickKids et à l'Hôpital Western de Toronto, deux des institutions les plus réputées au Canada pour les soins et la recherche dans le domaine des troubles du mouvement. Dans le cadre de ses recherches, la D^{re} Vogt participera à un large éventail de cliniques spécialisées, y compris une expérience de formation intégrée à la clinique de transition des troubles du mouvement de l'enfant à l'adulte de SickKids, qui veille à ce que les adolescents et les jeunes adultes reçoivent les soins dont ils ont besoin lorsqu'ils passent de spécialistes des troubles du mouvement pédiatriques à des spécialistes des troubles du mouvement adultes. Cette formation complète et interdisciplinaire garantit que la D^{re} Vogt acquerra une expertise de pointe dans les traitements interventionnels, tels que la stimulation cérébrale profonde (SCP) et les injections de toxine botulique, ainsi que dans les nuances de la prestation de soins auprès de diverses populations de patients et à différents stades de la vie.

« Je suis incroyablement reconnaissante à la FRMD Canada et à ses partenaires d'avoir financé ma formation dans le domaine des troubles pédiatriques du mouvement », déclare la D^{re} Vogt. « Cette bourse me donne la possibilité d'apprendre auprès de mentors de renommée mondiale et d'acquérir les compétences dont j'ai besoin pour contribuer à améliorer la vie des enfants atteints de dystonie. »

Vos efforts de sensibilisation et vos heures de bénévolat peuvent poursuivre la lancée

Si vous êtes curieux de savoir comment les bourses sont financées, sachez qu'elles sont le résultat direct des efforts de sensibilisation, de défense des intérêts et de bénévolat par l'intermédiaire de la FRMD Canada. L'une de nos principales commandites provient du généreux soutien de Merz Therapeutics grâce à des partenariats établis par la communauté de la dystonie et la FRMD Canada.



Lindsey Vogt (à gauche), bénéficiaire de la Bourse de formation clinique et de recherche 2025-2027, et sa mentore la D^{re} Carolina Gorodetsky

« Nous sommes fiers de nous associer à la FRMD Canada pour financer cette bourse », a déclaré Mike Stone, directeur national (Canada), Merz Therapeutics. « Le soutien à ce programme reflète notre engagement permanent à faire progresser la formation médicale et à améliorer l'accès à des soins spécialisés pour les personnes atteintes de dystonie. En investissant dans le perfectionnement des futurs professionnels et leaders de la santé, nous voulons contribuer à ce que les patients reçoivent des soins de la plus haute qualité tout au long de leur parcours thérapeutique. »

La Bourse de formation clinique et de recherche est également financée par le programme de collecte de fonds de l'Ontario Charitable Gaming Association, Charitable Gaming Community Good, avec Bingo World et Gaming Richmond Hill, et la ville de Richmond Hill. Il s'agit là d'un excellent exemple de la contribution directe des heures de bénévolat de notre communauté au financement de nouvelles expertises et recherches médicales. Nous ne pourrions pas y arriver sans vous.





Le nouveau directeur scientifique de la FRMD – Également conseiller de la FRMD Canada

Il y a trente ans, alors que la sous-spécialité de la neurologie pédiatrique des troubles du mouvement en était encore à ses balbutiements, Jonathan W. Mink, M.D., Ph. D., se préparait à une carrière en neurologie adulte à l'Université Washington de St. Louis, lorsqu'il a eu l'occasion de passer une journée avec Philip R. Dodge, M.D., l'un des fondateurs de la neurologie pédiatrique américaine.

« [Dr Dodge] était âgé de plus de 70 ans à l'époque, et je l'ai vu se mettre par terre, chanter pour les enfants et les examiner tout en jouant avec eux », se souvient le Dr Mink. « Je me suis dit que je pourrais gagner ma vie en jouant avec des enfants. J'ai ensuite commencé à me demander si mon intérêt pour les troubles du mouvement pouvait s'accorder avec mon intérêt pour la pédiatrie, et la plupart des gens m'ont répondu que ce n'était probablement pas le cas. Mais j'y ai vu une opportunité, et on connaît la suite. »

Après une brillante carrière de neurologue pédiatrique et de chercheur, récemment à l'Université de Rochester (New York), où il a pris sa retraite en 2023, Jonathan Mink a officiellement pris ses fonctions de directeur scientifique de la FRMD le mois dernier. Il assumera la responsabilité de l'examen des demandes de subvention pour la recherche sur la dystonie qui incombait au conseiller scientifique en chef Jan Teller, CM, Ph. D., le Dr Teller se concentrant davantage sur l'organisation de réunions scientifiques pour la Fondation.

Une vision pour la recherche sur la dystonie

Dans son nouveau rôle de directeur scientifique de la FRMD, le Dr Mink a déclaré qu'il cherchait à tirer parti des forces de l'organisation.

« Je souhaite m'appuyer sur les succès remportés par la FRMD, et en particulier sur ceux obtenus avec Jan Teller en tant que conseiller scientifique en chef,

Dr Jonathan W. Mink : Un héritage en neurologie pédiatrique

Jonathan W. Mink, M.D., Ph. D., a pris sa retraite en 2023 de l'Université de Rochester après une brillante carrière en neurologie pédiatrique. Il a occupé plusieurs postes importants, notamment celui de professeur émérite de neurologie pédiatrique Frederick A. Horner, de professeur de neurologie, de neurosciences et de pédiatrie, et de chef du service de neurologie pédiatrique. Les travaux du Dr Mink sur les troubles du mouvement chez l'enfant, en particulier la dystonie et le syndrome de la Tourette, ont eu un impact durable sur la pratique clinique et la recherche.

Enfance et éducation

Le Dr Mink, originaire de St. Paul, Minn., est titulaire d'un baccalauréat en biologie-psychologie et d'une maîtrise en psychologie de l'Université Wesleyan. Il a obtenu son doctorat en médecine et en neurosciences à l'Université de Washington à St. Louis, puis a effectué une résidence en pédiatrie et en neurologie pédiatrique à l'Hôpital pour enfants de St. Louis.

Carrière universitaire et clinique

En 1994, le Dr Mink s'est joint à la faculté de l'Université de Washington, où il s'est spécialisé dans les troubles du mouvement. Il s'est installé à l'Université de Rochester en 2001, où il a fondé la résidence de neurologie infantile en 2003 et a été directeur du programme pendant 10 ans. Son expertise clinique et de recherche dans le domaine des troubles du mouvement chez l'enfant, y compris la maladie de Batten et la physiologie des ganglions de la base, lui a valu une reconnaissance internationale.

Reconnaissance et réalisations

Le Dr Mink est l'auteur de plus de 150 publications à comité de lecture et coauteur de *Movement Disorders in Childhood* (3e édition). Il a été président de la Child Neurology Society (CNS) de 2017 à 2019 et a reçu le prix Hower de la CNS en 2021. Il a également reçu le premier prix Dr Oliver Sacks de la Tourette Association of America en 2015.

Service et leadership

Le Dr Mink a siégé aux comités consultatifs de la Tourette Association of America, de la Batten Disease Support and Research Association, du conseil consultatif du NINDS, du comité consultatif pédiatrique de la FDA et du conseil consultatif médical et scientifique de la FRMD. Il a également été rédacteur associé pour *Neurology* et *Continuum* et a contribué au groupe de travail sur les troubles moteurs pédiatriques et au conseil consultatif scientifique de la Tourette Association of America. Il siège actuellement au conseil exécutif de l'International Child Neurology Association et au comité consultatif de la FDA sur les maladies génétiques et métaboliques.

Héritage

La carrière du Dr Mink a permis de faire progresser la compréhension des troubles du mouvement chez l'enfant et de façonner l'avenir de la neurologie grâce à son leadership et à son rôle de mentor. Son influence continue de se faire sentir au sein de la communauté scientifique.

ten même temps en tant que neurologue pédiatrique, quelqu'un qui a vraiment vécu dans le monde de la dystonie infantile », a-t-il déclaré. « J'espère pouvoir repousser les limites de la compréhension de la dystonie chez les enfants et des options de traitement dans le monde de la médecine et de la neurologie. La plupart de nos traitements sont d'abord mis au point pour les adultes, puis nous essayons de les étendre aux enfants, mais il y a de bonnes raisons de penser que la dystonie chez l'enfant est différente de la dystonie chez l'adulte sur certains points importants. »

Le Dr Mink a donné l'exemple des dystonies de l'adulte qui sont des dystonies focales affectant une partie du corps et qui répondent bien à la neurotoxine botulique.

« Bien que les enfants puissent bénéficier de la neurotoxine botulique, celle-ci touche généralement une plus grande partie de leur corps et n'est donc pas une option aussi intéressante », a déclaré le Dr Mink. « Mais en raison de la génétique, il peut y avoir des traitements ciblés qui sont d'une importance cruciale pour le traitement des enfants et qui ne sont peut-être pas aussi pertinentes pour les adultes. J'espère donc qu'il sera possible de faire avancer la recherche en ciblant un traitement plus précoce et en acquérant de meilleures connaissances sur la meilleure façon de traiter la dystonie chez les enfants. »

Adapté et reproduit avec l'autorisation de DMRD Dystonia Dialogue, Printemps 2025, Vol. 48, No 1

Ce qui alimente la recherche sur la dystonie : Une conversation avec Jan Teller, CM, Ph. D.

Après avoir été pendant près de vingt ans conseiller scientifique en chef de la FRMD et conseiller de la FRMD Canada, Jan Teller, CM, Ph. D., cessera de superviser le programme de subventions de la Fondation pour se concentrer sur l'organisation de réunions scientifiques et le suivi de la recherche neurologique liée à la dystonie pour la FRMD.



Au fil des ans, Jan Teller a réuni des scientifiques et des cliniciens issus d'un large éventail de domaines de recherche afin de faire progresser notre compréhension de la dystonie.

Il a rappelé que la FRMD a une longue histoire exemplaire de leadership dans la recherche sur la dystonie et que, parmi ses nombreuses réalisations, elle a joué un rôle clé dans

la découverte du gène torsineA/DYT1 et de sa mutation pathogène comme cause d'une forme héréditaire de dystonie.

« En 1997, la mutation du gène torsineA a été découverte, ce qui a non seulement ouvert des possibilités de traitement de la dystonie DYT1, mais a également encouragé les gens à poursuivre d'autres études génétiques sur différentes formes héréditaires de dystonie », a-t-il déclaré. « Aujourd'hui, nous disposons de plusieurs centaines de gènes liés à la dystonie, selon certaines sources. »

Réunir des chercheurs de différentes disciplines

Le Dr Teller a expliqué que les études génétiques ont permis à certains chercheurs de se concentrer sur les mécanismes moléculaires et cellulaires spécifiques de la dystonie, ce qui a donné lieu à des découvertes innovantes. Parallèlement, de nouvelles recherches ont été menées sur la dystonie en tant que trouble du réseau cérébral, ce qui fournit une base scientifique pour diverses formes de traitements par neuromodulation, comme la stimulation cérébrale profonde (SCP) ou des méthodes non invasives qui gagnent en popularité.

« Au fil des ans, nous avons organisé différents ateliers, de petites réunions de scientifiques, et ces réunions ont toujours été conçues pour rassembler des personnes ayant de nouvelles idées, pour en discuter de manière critique, et non pas pour présenter et confirmer ce que nous savons déjà », a-t-il déclaré. « Même si le nombre de participants aux ateliers était très restreint, quand nous n'avions pas plus de dix ou douze personnes, nous voulions toujours en inviter quelques-unes qui représentaient un domaine différent, une manière différente d'envisager le cerveau. »

« Au début, c'était un grand défi », a admis le Dr Teller. « Il y a eu – et il y a peut-être encore, dans une certaine mesure – un long retard dans l'acceptation de nouveaux résultats de la recherche »

et leur intégration dans la pratique clinique. Aujourd'hui, les cliniciens connaissent bien les aspects génétiques et moléculaires de la dystonie et, très souvent, ils sont à l'origine du processus de découverte en recherchant activement les fondements génétiques de la dystonie qui sévit dans les familles. C'est pourquoi nous découvrons de nouveaux gènes liés à la dystonie à une vitesse étonnante. »

Le Dr Teller a déclaré que le fait de réunir des chercheurs de différentes disciplines scientifiques a donné lieu à des discussions productives et a permis de dégager de nouvelles perspectives, souvent surprenantes, sur la dystonie.

« J'aime ce type d'interaction, car dans les petites réunions, le nombre de personnes est optimal, pas plus de 20, ce qui permet de parler et d'écouter tout le monde », a-t-il confié. « Vous pouvez interagir très facilement pendant les pauses et parler de choses qui ne sont pas encore prêtes à être divulguées au public. Vous pouvez aborder des sujets techniques qui ne sont généralement pas adaptés à un symposium international de plus grande envergure. »

Au cours de son séjour à la FRMD, le Dr Teller a initié et aidé à organiser près de 40 ateliers et réunions, ainsi que plusieurs symposiums internationaux de plus grande envergure, afin d'échanger de nouvelles idées et de favoriser les collaborations. L'un des plus grands symposiums consacrés exclusivement à la dystonie s'est tenu à Barcelone, en Espagne, en 2011, et le plus récent a eu lieu à Dublin, en Irlande, en 2023. Le Dr Teller travaille actuellement avec Antonio Pisani, M.D., Ph. D., et Buz Jinnah, M.D., Ph. D., pour planifier un autre symposium international sur la dystonie en 2027.

« Il est très important d'établir des relations », explique le Dr Teller. « En tant que fondation, nous ne menons pas directement d'études, mais nous pouvons certainement fournir des idées, influencer et soutenir les gens, que ce soit par le biais de subventions ou de bourses. Et nous allons toujours plus loin. En tant qu'organisation axée sur les patients, nous essayons d'avoir une vue d'ensemble. Nous suivons en permanence ce qui est à la pointe des neurosciences, de la neurologie, des autres troubles du mouvement et de la science et de l'ingénierie en général. De temps en temps, nous nous disons : "Wow!" Il se passe quelque chose dans la paralysie cérébrale, la maladie de Parkinson ou la maladie d'Alzheimer qui pourrait nous aider à comprendre la dystonie ou à concevoir de nouveaux traitements. Et puis nous lisons un article sur une nouvelle technologie qui pourrait révolutionner la SCP. Comment intéresser ces personnes à la dystonie? Comment les attirer vers ce domaine? Une autre idée d'atelier surgit rapidement. »

L'avenir de la recherche sur la dystonie

Alors que le Dr Teller planifie des ateliers pour 2025 et au-delà, il a déclaré qu'un domaine de recherche qui nécessite une exploration plus immédiate est le phénomène biologique de la pénétrance. Dans certaines maladies génétiques, une mutation génétique entraîne toujours la maladie, mais ce n'est pas le cas pour plusieurs formes génétiques de dystonie.

« Dans le cas de la dystonie DYT1, la pénétrance n'est que de 30 à 40 %, ce qui signifie que sur dix personnes porteuses de la mutation responsable de la maladie, seules trois ou quatre en seront atteintes », a-t-il précisé. « Il s'agit donc d'un paradoxe phénoménal qui recèle des indices potentiels pour le traitement. Nous devons déterminer s'il existe des facteurs génétiques inconnus ou des facteurs environnementaux qui peuvent déclencher ou supprimer la mutation pathogène. Obtenir une réponse à cette question nous aiderait à traiter ou même à prévenir la dystonie. »

D'autres sujets liés à la dystonie, tels que la neuromodulation non invasive, seront explorés à l'avenir grâce à de nouvelles approches et technologies. Le Dr Teller a ajouté que l'utilisation de l'intelligence artificielle (IA) pour l'analyse des données dans la recherche sur la dystonie n'en est qu'à ses débuts, mais que lorsque les scientifiques auront trouvé un moyen de l'utiliser de manière à rendre l'interprétation des données gérable, les progrès seront « exponentiels ».

L'importance d'établir des relations

En établissant des relations durables avec des scientifiques à l'intérieur et à l'extérieur du domaine de la recherche sur la dystonie, Jan Teller et la FRMD ont pu faire progresser la recherche sur la dystonie à un rythme accéléré en recrutant des chercheurs expérimentés et de jeunes chercheurs, ainsi qu'en finançant leurs projets de recherche de pointe.

« Instaurer un climat de confiance est essentiel », explique le Dr Teller. « Nous apportons un soutien qui peut prendre la forme de bourses, de subventions ou d'invitations à des ateliers. Nous ne nous contentons pas d'inviter les chercheurs les plus expérimentés et les plus accomplis. Nous cherchons toujours à inviter de jeunes chercheurs émergents, en comptant sur leur enthousiasme, leur énergie et leurs nouvelles idées. »

« Les chercheurs qui nous semblaient intéressants il y a 20 ans sont aujourd'hui des leaders dans ce domaine », a-t-il fait observer. « Ils représentent un atout majeur pour la recherche sur la dystonie et la FRMD, et nous comptons désormais sur eux, car ils deviennent des personnes expérimentées et influentes dans le domaine de la recherche sur la dystonie. »

Adapté et reproduit avec l'autorisation de DMRD Dystonia Dialogue, Printemps 2025, Vol. 48, No 1

Comme les formes de cette maladie apparaissant à l'âge adulte, la dystonie infantile est un trouble du mouvement qui provoque des contractions musculaires involontaires, entraînant des torsions, des mouvements répétitifs et des postures anormales. Ces mouvements et ces postures peuvent être chroniques ou se produire par épisodes.

Le risque que la dystonie affecte plusieurs parties du corps est généralement lié à l'âge d'apparition. Plus le patient est jeune à l'âge de l'apparition des symptômes, plus le risque de propagation est élevé. En revanche, plus une personne est âgée lorsque le trouble apparaît, plus il est probable qu'il reste modéré.

Le directeur scientifique de la FRMD, Jonathan W. Mink, M.D., Ph. D., qui a passé sa carrière comme neurologue spécialisé dans les troubles du mouvement chez l'enfant, a noté que dans de nombreux cas, les enfants qui lui ont été amenés comme patients se développaient parfaitement bien avant de présenter des symptômes de dystonie.

« (Les parents demandaient) Qu'est-ce que c'est ça? Pourquoi cela se passe-t-il? (Et puis, bien sûr) Que pouvons-nous faire? », relate-t-il.

Quels sont les symptômes?

Les signes de dystonie chez l'enfant peuvent être les suivants :

- Une partie du corps est fléchi ou tordue dans une position anormale ou fixe.
- Des mouvements répétitifs et répétitifs du corps, qui peuvent ressembler à des tremblements.
- Les symptômes du mouvement s'aggravent avec une action volontaire. (Cela peut donner l'impression, à tort, que l'enfant « fait semblant » d'avoir des symptômes.)
- Les symptômes peuvent être présents dans certaines activités, mais absents dans d'autres. Par exemple, les symptômes peuvent être présents en marchant, mais pas en courant ou en nageant.
- Les symptômes diminuent ou disparaissent pendant le sommeil.
- Le fait d'essayer de faire un mouvement d'un côté du corps peut activer les symptômes de la dystonie du côté opposé.

Les mouvements et les postures dystoniques peuvent être temporairement soulagés par un toucher doux ou une action spécifique appelée « geste antagoniste ».



Comment diagnostiquer la dystonie chez l'enfant?

Le diagnostic de la dystonie chez l'enfant est complexe et nécessite une évaluation minutieuse par des spécialistes en troubles du mouvement pédiatriques. La dystonie peut être le seul symptôme lié aux mouvements de l'enfant ou s'accompagner d'autres symptômes liés aux mouvements, par exemple des myoclonies (mouvements saccadés).

La dystonie chez l'enfant est diagnostiquée principalement par l'observation de symptômes physiques. Le bilan diagnostique peut comprendre des analyses de sang, des tests génétiques, les antécédents familiaux, des tests de dépistage de troubles métaboliques (ponction lombaire), une imagerie par résonance magnétique (IRM) et un électroencéphalogramme (EEG).

Un spécialiste en troubles du mouvement chez l'enfant peut s'assurer que la dystonie n'est pas confondue avec de la spasticité, de la faiblesse, de la bradykinésie ou d'autres symptômes de mouvement tels que des tics.

Quelles sont les causes de la dystonie chez l'enfant?

Il existe un certain nombre de dystonies héréditaires qui affectent les enfants, dont beaucoup sont attribuées à une seule variante génétique. Ces gènes comprennent DYT1/TOR1A, DYT6/THAP1, DYT11/SGCE, et d'autres. Plusieurs tests génétiques sont disponibles pour dépister les gènes responsables de la dystonie.

De nombreuses causes sous-jacentes de la dystonie chez l'enfant peuvent être traitées, c'est pourquoi il est important de rechercher soigneusement les causes possibles de la dystonie. Les causes possibles comprennent des lésions cérébrales hypoxiques, des infections, des maladies auto-immunes, des troubles métaboliques, des accidents vasculaires cérébraux, des toxines et certains médicaments.

La paralysie cérébrale dyskinétique est l'une des causes les plus fréquentes de dystonie chez l'enfant. La paralysie cérébrale dyskinétique

Médicaments oraux prescrits pour la dystonie

Tous ces médicaments sont couramment utilisés pour traiter les symptômes dystoniques chez les enfants, mais ils sont utilisés de manière non homologuée.

• Baclofène

Le baclofène appartient à une classe de médicaments appelés relaxants des muscles squelettiques. Le baclofène est un agent antispasmodique qui agit sur les nerfs de la moelle épinière et diminue le nombre et la gravité des spasmes musculaires chez les patients souffrant de certaines affections de la moelle épinière. Le baclofène est utilisé chez les adultes et les enfants âgés d'au moins 12 ans pour traiter certains types de spasticité (raideur et tension musculaire) et de douleur musculaire chez les personnes atteintes de sclérose en plaques ou d'une lésion de la moelle épinière ou d'autres maladies de la moelle épinière.

• Trihexyphénidyle

Le trihexyphénidyl est utilisé pour traiter les symptômes de la maladie de Parkinson (raideur, tremblements, spasmes, faible contrôle musculaire). Le trihexyphénidyl est également utilisé pour traiter et prévenir les symptômes de type Parkinson causés par l'utilisation de certains médicaments antipsychotiques.

• Lévodopa (Oral)

La lévodopa est utilisée seule ou en association avec la carbidopa pour traiter la maladie de Parkinson. Certains patients ont besoin d'une combinaison de médicaments, tandis que d'autres bénéficient de la lévodopa seule. En améliorant le contrôle musculaire, ce médicament permet des mouvements plus normaux du corps.

• Diazépam

Le diazépam est une benzodiazépine. On pense que les benzodiazépines agissent en augmentant l'activité de certains neurotransmetteurs dans le cerveau. Le diazépam est utilisé pour traiter les troubles anxieux ou les symptômes de sevrage de l'alcool. Il est parfois utilisé avec d'autres médicaments pour traiter les spasmes et les raideurs musculaires, ou les crises d'épilepsie.

Source: www.hpr-rps.hres.ca

se caractérise par une combinaison de mouvements involontaires, dont la dystonie et la choréo-athétose (mouvements de torsion), ou les deux. Les symptômes se manifestent généralement des deux côtés du corps et commencent après la première année de vie. Les patients peuvent également souffrir de spasticité (une forme spécifique de tension musculaire).

La dystonie dopa-sensible est un groupe de troubles héréditaires divers souvent diagnostiqués à tort comme une paralysie cérébrale. La plupart des cliniciens s'accordent à dire que les enfants présentant une dystonie devraient se voir prescrire un essai de lévodopa, car les dystonies dopa-sensibles répondent généralement très bien à ce traitement et les enfants présentant d'autres types de dystonie peuvent également en bénéficier.

Une dystonie acquise à la suite d'un traumatisme cérébral tel qu'un accident vasculaire cérébral ou une tumeur cérébrale peut se développer des mois ou des années après l'incident.

Quel type de médecin traite la dystonie infantile?

Le traitement de la dystonie chez l'enfant peut nécessiter l'intervention d'une équipe de professionnels de la santé, notamment un neurologue ou un neurologue pour enfants (pédiatre) ayant reçu une formation spécialisée dans les troubles du mouvement.

Le Dr Mink a souligné l'importance d'un diagnostic précoce pour les enfants présentant des symptômes de dystonie.

« Un diagnostic précoce peut avoir une grande importance », précise le Dr Mink. « Tout d'abord, cela fournit de l'information aux familles et peut les aider à avoir l'esprit tranquille en sachant ce qui cause les problèmes de mouvement de leur enfant. Le diagnostic peut également fournir des renseignements utiles sur ce à quoi il faut s'attendre. Et s'il s'agit d'une maladie génétique, vous saurez si d'autres membres de votre famille risquent de présenter des symptômes similaires. D'autre part, nous disposons aujourd'hui de bonnes données probantes indiquant qu'un traitement précoce est associé à de meilleurs résultats qu'un traitement différé. »

Quels sont les traitements disponibles?

Bien qu'il soit difficile d'éliminer complètement les symptômes de la dystonie, il existe des traitements.

Les traitements peuvent inclure la physiothérapie, l'ergothérapie, des équipements et des appareils adaptés, l'orthophonie, des stratégies comportementales telles que des techniques de relaxation, des médicaments oraux, des injections de neurotoxine botulique, une intervention chirurgicale de stimulation cérébrale profonde, ou une combinaison.

Les médicaments oraux peuvent inclure le baclofène, le trihexyphénidyle, la lévodopa et le diazépam (voir l'encadré). Les effets secondaires sont fréquents. Les enfants sont moins susceptibles de reconnaître les effets secondaires des médicaments ou de s'en plaindre que les adultes.

On recense parmi les préoccupations communes aux enfants atteints de dystonie la gestion de la douleur, des difficultés à accomplir les tâches quotidiennes, des difficultés à utiliser les mains, des difficultés à s'asseoir, des problèmes de mobilité, des troubles du sommeil et, parfois, des problèmes de communication. Les enfants atteints de dystonie, en particulier de dystonies héréditaires, peuvent présenter des taux d'anxiété et de dépression plus élevés que l'ensemble des enfants. Alors que le traitement de la dystonie chez l'enfant tend à se concentrer sur la réduction des symptômes liés aux mouvements, ces aspects non moteurs de la dystonie peuvent avoir un impact significatif sur la qualité de vie globale et doivent être pris en compte dans le cadre d'un plan de traitement complet.

Considérations particulières chez les nourrissons et les enfants en bas âge

Les symptômes de dystonie chez les enfants n'indiquent pas tous un trouble chronique du mouvement. Les problèmes de santé suivants, qui doivent être diagnostiqués par un médecin qualifié, peuvent généralement être résolus au cours des premiers mois ou des premières années de la vie de l'enfant :

- Dystonie idiopathique bénigne de l'enfance : Des postures ou des mouvements dystoniques transitoires peuvent survenir chez les nourrissons. Les symptômes apparaissent au cours des premiers mois de la vie et disparaissent sans traitement.
- Torticolis paroxystique bénin : Inclinaison ou torsion récurrente de la tête, souvent accompagnée de vomissements et d'irritabilité. Les épisodes se produisent généralement avec une certaine régularité et deviennent moins fréquents au fur et à mesure que l'enfant grandit.
- Torticolis musculaire congénital : Une maladie rare caractérisée par un raccourcissement des muscles du cou entraînant une torsion du cou. Elle est observée chez les nouveau-nés ou les très jeunes enfants. Il ne s'agit pas d'un trouble dystonique. Le traitement comprend une rééducation physique et parfois une intervention chirurgicale.
- Déviation tonique paroxystique : Épisodes récurrents de mouvements oculaires soutenus chez les nourrissons de moins d'un an. Les symptômes peuvent ressembler à une crise d'épilepsie, mais il n'y a pas de perte de conscience. En raison de cette ressemblance, le diagnostic n'est pas posé tant que les crises d'épilepsie n'ont pas été exclues. Les épisodes finissent par s'atténuer.

Conversations avec le médecin de votre enfant Le diagnostic de la dystonie chez l'enfant peut s'avérer complexe, compte tenu de ses nombreuses manifestations et de ses causes. Les questions et sujets suivants peuvent être utiles pour discuter avec le médecin de votre enfant au cours du processus d'évaluation lorsqu'un diagnostic de dystonie est posé ou suspecté.

- Comment êtes-vous parvenu à un diagnostic de dystonie pour mon enfant?
- Existe-t-il d'autres symptômes neurologiques ou de mouvement?
- La dystonie pourrait-elle résulter d'une réaction à un médicament?
- La dystonie peut-elle être attribuée à une paralysie cérébrale, à une lésion cérébrale, à une maladie auto-immune ou à une infection?
- La neuro-imagerie, telle que l'IRM, est-elle recommandée?
- La dystonie peut-elle être attribuée à un trouble du métabolisme? Recommandez-vous une ponction lombaire?
- Les tests génétiques sont-ils appropriés? Pouvez-vous recommander un conseiller en génétique?
- Quels traitements recommandez-vous et pourquoi?
- Que peut-on faire pour remédier à des symptômes spécifiques? (p. ex. douleur, troubles du sommeil, etc.)
- Qui peut nous aider à élaborer des stratégies d'aide à la vie quotidienne? (p. ex. mobilité, soins personnels, communication, etc.)

Adapté et reproduit avec l'autorisation de DMRF Dystonia Dialogue, Printemps 2025, Vol. 48, No





Musicothérapie neurologique

Un programme de la Faculté de musique de l'Université de Toronto sur la musicothérapie neurologique pour la dystonie. Afin d'aider d'autres personnes à profiter des avantages du programme de recherche, la FRMD Canada a ajouté une liste de musicothérapeutes neurologiques à son site Web. Nous remercions l'Academy of Neurologic Music Therapy d'avoir compilé cette précieuse ressource.

www.dystoniacanada.org/fr/soutien

Nouveaux documents de sensibilisation – Symptômes non moteurs de la dystonie

Il est de la plus haute importance pour nous de fournir à notre communauté les outils dont elle a besoin pour comprendre les traitements et les promouvoir. Grâce à la FRMD, nous avons ajouté un nouveau dépliant pour aider les personnes atteintes de dystonie et leurs familles à comprendre les symptômes non moteurs de la dystonie, souvent négligés. Couvrant des sujets tels que l'anxiété et les troubles du sommeil, le dépliant intitulé « Plus qu'un trouble du mouvement » est disponible avec plusieurs autres documents éducatifs sur la dystonie sur notre site Web.

www.dystoniacanada.org/fr/dystonia-information-materials



Nouvelles des groupes de soutien

Diverses possibilités de groupes de soutien en personne et virtuels sont offertes grâce à nos animateurs bénévoles dévoués comme Chantale Boivin:

- Groupe de soutien Dystonie Partage (Montréal) – 27 septembre 2025
- Dystonie Partage – Novembre 2025

Pour plus d'informations et une liste actualisée des réunions et événements à venir en français, visitez notre site Web.

www.dystoniacanada.org/fr/upcoming-events

En août dernier, les personnes atteintes d'une forme rare de dystonie appelée dyskinésie paroxystique ont eu l'occasion de se rencontrer et de se soutenir mutuellement en partageant leurs expériences.

Les responsables des groupes de soutien de la FRMD Canada du Cap-Breton (N.-É.) et de Toronto (Ont.) ont organisé la première réunion de soutien en ligne pour cette forme spécifique de dystonie. Nous sommes reconnaissants à nos bénévoles d'avoir fourni le soutien nécessaire!



Jonathan de Toronto (Ont.) à gauche et Jason de Cap-Breton (N.-É.) à droite

Nous sommes reconnaissants à nos bénévoles, qui font preuve de générosité et placent les besoins de la communauté de la dystonie au même niveau que les leurs, inspirant ainsi d'autres personnes à faire de même.

Septembre est le Mois de la sensibilisation à la dystonie

Le nouveau partenariat avec « Patient Voice » diffuse l'expérience vécue de la dystonie et améliore la défense des intérêts

Pour souligner le mois de la sensibilisation à la dystonie en septembre, la FRMD Canada s'est associée à « Patient Voice », une plateforme d'engagement et de récits pour les patients, avec le soutien d'AbbVie Canada. Les résultats de notre sondage indiquent que près de la moitié des personnes interrogées ont eu l'impression qu'à un moment donné, leurs mouvements liés à la dystonie n'ont pas été pris au sérieux par les prestataires de soins de santé. Le chemin vers le diagnostic reste long et solitaire pour beaucoup de gens. C'est notamment le cas de la forme la plus courante de dystonie focale, la dystonie cervicale, dont les symptômes peuvent présenter des similitudes avec d'autres problèmes de santé.

La solution pour raccourcir le chemin vers le diagnostic est double : sensibiliser les professionnels de la santé à la dystonie et permettre au grand public d'accéder à des outils de sensibilisation et de défense des intérêts.

C'est là qu'interviennent des initiatives telles que la campagne « Patient Voice ». Elle offrira un espace où les gens pourront prendre conscience de ce qu'est la vie avec la dystonie. Elle invitera les Canadiens à se familiariser avec la dystonie et permettra à ceux qui n'en avaient jamais entendu parler auparavant d'apporter les bonnes informations à leur prestataire de soins de santé lorsqu'ils cherchent à obtenir un diagnostic précis.

À compter de la mi-septembre, les Canadiens peuvent se référer à www.patientvoice.io/dystonia pour télécharger un guide d'auto-évaluation comme outil pour s'y retrouver lors d'un diagnostic de dystonie. Avec la contribution de la D^{re} Anne-Louise Lafontaine, spécialiste des troubles du mouvement, et le soutien d'AbbVie Canada,



Qu'est-ce que la dystonie?

La dystonie est un trouble neurologique qui touche environ 50 000 Canadien(ne)s et leurs familles.



la FRMD Canada a contribué à l'élaboration de cette ressource pour aider les personnes à reconnaître les symptômes potentiels et à parler en toute confiance à leur médecin de famille des prochaines étapes, y compris l'orientation vers des neurologues ayant de l'expérience dans les troubles du mouvement.

Ensemble, la FRMD Canada, *Patient Voice* et AbbVie Canada s'efforcent de faire en sorte que les personnes atteintes de dystonie ne soient pas seulement vues et entendues, mais qu'elles soient au cœur des conversations qui permettent d'obtenir un diagnostic plus rapide et plus précis.

Si vous cherchez des moyens d'améliorer la sensibilisation à la dystonie, consultez nos ressources en ligne et des succès antérieurs à :
www.dystoniacanada.org/fr/dystonie-septembre



Comment Meghan Fell découvre une communauté, des occasions et de la joie dans la musique



Meghan Fell se décrit elle-même comme une « extravertie enragée ». Cela se voit lorsque l'on parle avec elle : son large sourire, son sens de l'humour et son énergie d'actrice-née. Auparavant, elle jouait de plusieurs instruments et chantait, jusqu'à ce qu'elle soit atteinte de dystonie à la suite d'un accident vasculaire cérébral à l'âge de 13 ans. « Cela a tout changé. J'ai une dystonie du côté gauche, et le piano, le cor et la guitare étaient tous des instruments pour gauchers. Je les ai tous perdus, ce qui a été déchirant, mais j'ai continué à suivre des cours de chant. »

Meghan a passé le début de sa vie d'adulte à faire carrière dans le marketing, les communications et la collecte de fonds. Après son mariage et la naissance de son fils, Meghan a constaté que l'énergie nécessaire pour travailler toute la journée à l'extérieur de la maison n'était pas compatible avec les exigences de la dystonie et de la vie de famille. Alors, que fait-on à l'âge adulte quand on est extra extravertie et que l'on n'a pas d'exutoire? C'est ce qui a conduit Meghan à se joindre à la chorale a capella féminine Lions Gate Chorus. Ce qui a commencé comme une sortie avec un collègue de travail est devenu un engagement hebdomadaire qui dure depuis 18 ans. Cela lui a permis de se vanter d'avoir remporté les championnats du monde Sweet Adelines en 2024 (pour ceux qui ne font pas partie du monde du chant, il s'agit de la compétition par excellence si vous êtes un artiste a capella, et plus particulièrement du barbershop féminin), d'avoir participé à l'émission « Canada's Got Talent », d'avoir eu l'occasion de voyager et d'avoir été une source constante de joie.

Meghan est habituée d'avoir un corps qui ne coopère pas. Si vous vous imaginez qu'un spectacle de Lions Gate présente un groupe ennuyeux de 100 femmes chantant à tue-tête des arrangements choraux, détrompez-vous. « Nous ne nous contentons pas de rester là et de chanter. Il y a de la danse », décrit Meghan d'un ton enjoué. Comme son côté gauche n'en fait qu'à sa tête, Meghan a adapté la chorégraphie à ses capacités. Elle bénéficie également de l'aide du chorégraphe du

groupe qu'elle peut consulter pour s'assurer que les modifications s'inscrivent bien dans la vision du groupe. Meghan fait le spectacle à partir d'une chaise élévatrice qui lui permet de s'asseoir tout en étant au même niveau que les autres artistes.

Lorsqu'on lui demande quels sont les avantages du chant et de la scène dans sa vie avec la dystonie, Meghan décrit avec enthousiasme leurs effets sur son bien-être social et émotionnel. « Ça comble mon rêve, ça comble mon âme, ça comble mes besoins créatifs et sociaux. Ils sont mon village. Je suis physiquement épuisée lorsque je rentre à la maison, mais c'est une bonne fatigue, comme après avoir fait une super bonne séance d'entraînement. » Le chant et la musique apportent également un avantage supplémentaire à la conscience corporelle. Meghan est très consciente de sa posture, de sa tension et de sa respiration. Il y a aussi l'aspect que la concentration exigée par le chant éclipse la concentration qu'elle consacre habituellement à ses mouvements dystoniques. « Je n'y prête pas attention parce que j'ai besoin d'être dans le moment musical. Je le reconnais et je me dis que c'est fascinant. Maintenant, au revoir. Je n'ai pas envie de m'occuper de toi maintenant. »

Meghan ajoute que la régularité et la structure de sa participation à un groupe comme Lions Gate Chorus sont devenues un exutoire nécessaire face aux pressions de la vie. « Il y a des gens qui comptent sur moi. J'y vais tous les mardis. Je suis dans la chorale depuis 18 ans et je me montre à la hauteur. »

Merci à Meghan d'avoir partagé un peu de son pouvoir de star avec nous, à la FRMD Canada. Vous pouvez retrouver Meghan et le reste du Lions Gate Chorus lors de leur prochain grand spectacle inspiré de « Pitch-Perfect », Aca-Stravaganza! au Queen Elizabeth Theatre, le 27 septembre à Vancouver.



Si vous cherchez un moyen facile de voir si la musique peut avoir un impact positif sur votre vie avec la dystonie, consultez notre section Éducation et impact communautaire pour obtenir des informations sur les séances gratuites de musicothérapie neurologique organisées par l'Université de Toronto. Visitez notre section Événements : www.dystoniacanada.org/upcoming-events



2025 Mise à jour des « Définition et classification de la dystonie » publiées dans *Movement Disorders*

En mai 2025, une définition et une classification actualisées de la dystonie ont été publiées dans *Movement Disorders*. Cette mise à jour s'appuie sur la publication consensuelle originale de 2013 et intègre les avancées scientifiques importantes réalisées au cours de la dernière décennie, en particulier dans des domaines tels que la génétique et la biologie cellulaire.

Au fil du temps, la classification originale a été interprétée de différentes manières, ce qui a entraîné des incohérences dans son utilisation en milieu clinique. Pour remédier à cette situation, un comité de consensus international, composé de chercheurs ayant des années d'expérience dans différents aspects de la dystonie, a été créé avec le soutien du groupe d'étude sur la dystonie de l'International Parkinson Disease and Movement Disorder Society (MDS), de la Fondation de recherche médicale sur la dystonie, de la Dystonia Coalition et de Dystonia Europe.

Les membres du comité ont examiné et révisé la définition, la classification et la terminologie de la dystonie, afin de les rendre plus claires et plus pratiques pour les prestataires de soins de santé, tout en créant un guide pour la recherche future sur la dystonie. Ce consensus actualisé est conçu pour aider les médecins à mieux reconnaître, diagnostiquer et traiter la dystonie, afin que les patients puissent bénéficier de soins et d'un soutien plus précis. Il permet également de s'assurer que les gens partout dans le monde utilisent les mêmes concepts et la même terminologie lorsqu'elles parlent de cette maladie et l'étudient.

Définition formelle de la dystonie

Les auteurs ont décidé de conserver la définition de la dystonie en n'apportant que des clarifications mineures à la formulation. La dystonie est définie comme « un trouble du mouvement caractérisé par des postures ou des mouvements anormaux soutenus ou intermittents, ou les deux. Les mouvements et les postures dystoniques sont généralement structurés et répétitifs et peuvent être tremblants ou saccadés. Ils sont souvent déclenchés ou aggravés par une action volontaire et fréquemment associés à des mouvements de débordement. »

Comment la dystonie est-elle classée aujourd'hui?

Le système utilise toujours deux « axes » principaux pour définir et classer la dystonie :

Axe I : Caractéristiques cliniques

Il s'agit de descripteurs que les neurologues utilisent pour classer la dystonie et orienter les tests lors du diagnostic. Il s'agit notamment :

1. Âge d'apparition des symptômes – peut aller de la petite enfance à la fin de l'âge adulte

2. **Antécédents familiaux** – si la dystonie est probablement génétique ou si elle apparaît de façon sporadique
3. **Zones du corps touchées** – p. ex. uniquement le cou (focale) ou plusieurs régions du corps (généralisée)
4. **Moment et évolution** – comment et quand les symptômes apparaissent, et s'ils changent ou restent les mêmes au fil du temps
5. **Caractéristiques du mouvement** – comment la dystonie se produit : Cela se produit-il en mouvement? S'agit-il d'un tremblement ou est-ce saccadé? Existe-t-il des moyens de l'atténuer?
6. **Autres symptômes** – la dystonie est-elle le seul problème ou se manifeste-t-elle en même temps que d'autres troubles du mouvement ou symptômes neurologiques?

Axe II : Causes et mécanismes biologiques

Cet axe se concentre sur les causes de la dystonie et sur l'expression des symptômes :

1. Facteurs génétiques – reconnaître les formes génétiques, qu'elles soient héritées ou non
2. Causes acquises – comme certains médicaments, toxines ou blessures
3. Indices d'imagerie cérébrale – identification des zones du cerveau susceptibles d'être endommagées
4. Processus biologiques – tels que les facteurs de développement, les voies cellulaires ou métaboliques, ou les réactions immunitaires

Quelles sont les nouveautés et les améliorations apportées à la publication actualisée?

- Des descriptions plus précises des symptômes et de leur chronologie
- Nouveaux termes reflétant les développements récents en génétique et en biologie moléculaire
- Un guide plus clair pour aider les médecins à relier les symptômes aux causes possibles
- Utile à la fois pour les soins médicaux quotidiens et pour la recherche et l'élaboration de traitements futurs

Impact de la définition et de la classification actualisés

Ce nouveau système reconnaît que la dystonie peut affecter les personnes de nombreuses manières très différentes et qu'elle peut avoir des causes génétiques et non génétiques variées. Il offre une manière plus détaillée et plus claire de comprendre et de classer la dystonie. En fin de compte, il est conçu pour aider les neurologues à poser de meilleurs diagnostics et les chercheurs à explorer des traitements plus ciblés.

Rencontrez les auteurs

Les auteurs de la définition et de la classification 2025 de la dystonie sont des spécialistes des troubles du mouvement ayant une expertise dans le domaine de la dystonie, représentant plus de trois décennies d'expérience sur quatre continents.

- Alberto Albanese M.D., IRCCS Neurological Institute C. Mondino, Pavie, Italie; Université catholique, Milan, Italie
- Kailash P. Bhatia M.D., DM, FRCP, University College London, Londres, Royaume-Uni
- Victor S.C. Fung, Ph. D., FRACP, Hôpital Westmead et Sydney Medical School, Université de Sydney, Sydney, Nouvelle-Galles du Sud, Australie
- Mark Hallett, M.D., National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS), National Institutes of Health (NIH), Bethesda, Maryland, É.-U.
- Joseph Jankovic, M.D., Baylor College of Medicine, Houston, Texas, É.-U.
- H.A. Jinnah, M.D., Ph. D., Emory University School of Medicine, Atlanta, Georgia, É.-U.
- Christine Klein, M.D., Université de Lübeck, Lübeck, Allemagne
- Joachim K. Krauss, M.D., École de médecine de Hanovre, Hanovre, Allemagne
- Anthony E. Lang, M.D., FRCP, Université de Toronto; University Health Network, Toronto, Ontario, Canada
- Jonathan W. Mink, M.D., Ph. D., Université de Rochester, Rochester, New York, É.-U.
- Sanjay Pandey, M.D., Amrita Institute of Medical Sciences, Faridabad, Inde
- Jan K. Teller, MA, Ph. D., Dystonia Medical Research Foundation, Chicago, Illinois, É.-U.
- Marina A.J. Tijssen, M.D., Université de Groningue, Groningue, Pays-Bas; Centre médical universitaire de Groningue, Groningue, Pays-Bas
- Marie Vidailhet, M.D., Sorbonne Université; Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris, France

Adapté et reproduit avec l'autorisation de DMRF Dystonia Dialogue, Été 2025 Vol. 48. No 2

Source : Albanese, A., Bhatia, K.P., Fung, V.S.C., Hallett, M., Jankovic, J., Klein, C., Krauss, J.K., Lang, A.E., Mink, J.W., Pandey, S., Teller, J.K., Tijssen, M.A.J., Vidailhet, M. and Jinnah, H.A. (2025), *Definition and Classification of Dystonia*. *MovDisord*. <https://doi.org/10.1002/mds.30220>



Options de gestion de la douleur pour la dystonie

La douleur associée à la dystonie peut être variable. Elle peut dépendre de la partie du corps concernée, de la gravité de la dystonie, de l'âge de la personne et des comorbidités, qui sont des conditions médicales supplémentaires.

Les médecins qui traitent les personnes atteintes de dystonie peuvent proposer plusieurs options pour traiter leurs symptômes et soulager la douleur, allant des injections de toxine botulique pour la dystonie focale et segmentaire, à la stimulation cérébrale profonde (SCP) pour la dystonie généralisée, en passant par les traitements physiques/professionnels et les traitements complémentaires dans le cadre d'une approche de médecine intégrative.

Objectifs de la prise en charge de la douleur dans la dystonie

« Les narcotiques ne sont pas tous bons pour un usage chronique », explique le Dr Perlmutter. « Et ils ne sont pas efficaces. Ils peuvent avoir des effets indésirables importants et entraîner une dépendance chez certaines personnes, c'est pourquoi nous essayons de les éviter. »

Le Dr Perlmutter a ajouté qu'il existe des situations où certains médicaments peuvent être efficaces, combinés à d'autres traitements.

« S'il s'agit d'une personne atteinte de dystonie et que nous n'avons pas essayé la lévodopa, nous devrions le faire, car la dystonie peut parfois être sensible à la dopa », a-t-il déclaré, expliquant que les patients peuvent commencer à prendre une faible dose de lévodopa pour voir si le médicament soulage les symptômes de la dystonie.

« Les physiothérapeutes peuvent parfois proposer des interventions telles que des exercices et des étirements pour tenter de réduire les effets des blessures dues à l'usure », a ajouté le Dr Perlmutter. « Les ergothérapeutes peuvent

travailler dans le même but, mais avec une perspective différente. Ils peuvent examiner la position de la personne, par exemple à son bureau, en travaillant sur son clavier, et trouver de meilleures positions pour réduire les microtraumatismes répétés qui peuvent survenir chez les personnes atteintes de dystonie. Cette approche permet de réduire l'impact des torsions ou des postures inhabituelles qui contribuent à la douleur et de trouver une position qui minimise l'effet de la dystonie sur une partie douloureuse du corps. »

Approches complémentaires de la gestion de la douleur

Harini Sarva, M.D., chef de la division des troubles du mouvement à Weill Cornell Medicine, New York, et ancienne boursière clinique de la FRMD, recommande également de trouver un bon physiothérapeute pour soulager la douleur causée par la dystonie, en particulier quelqu'un qui est bien versé dans la neurologie et les troubles du mouvement.

« Ce qu'ils finiront par faire, c'est travailler sur les mécanismes de compensation, c'est-à-dire sur les muscles compensateurs, la posture, et tout cela est très important », a-t-elle déclaré.

La Dr^e Sarva a également orienté des patients atteints de dystonie vers le centre de médecine intégrative de son établissement afin d'explorer des traitements complémentaires, qui ne remplacent pas les traitements médicaux standard mais peuvent être utilisés en conjonction avec d'autres traitements.



Ces traitements complémentaires peuvent inclure:

Acupuncture : Une forme de médecine traditionnelle chinoise utilisée pour soulager la douleur et qui suppose l'insertion d'une aiguille dans les zones affectées.

Reiki : Technique japonaise de traitement par contact direct pour la réduction du stress et la relaxation.

Technique Alexander : Un traitement pour les maladies chroniques liées au stress qui se concentre sur l'amélioration de la posture.

Massage doux : Frottement des tissus mous du corps. Appareil de neurostimulation transcutanée : Un type de traitement de soulagement de la douleur qui utilise un courant électrique à basse tension pour bloquer la douleur ou en modifier la perception.

Yoga : Une pratique du corps et de l'esprit qui englobe des mouvements, des exercices de respiration et une concentration sur les pensées et les sentiments au fur et à mesure qu'ils se produisent (pleine conscience).

Au Canada, bon nombre de ces traitements peuvent être dispensés par des professionnels réglementés tels que des massothérapeutes et des physiothérapeutes. Cela signifie qu'une couverture peut être disponible auprès de votre province ou de votre régime d'assurance maladie (le cas échéant). Renseignez-vous auprès de votre autorité sanitaire locale pour savoir si vous pouvez en bénéficier.

« La douleur locale aiguë est une réponse inflammatoire, alors que la douleur chronique est plutôt d'origine neurologique », précise la D^{re} Sarva. « Ils perçoivent la douleur différemment, et il existe d'autres moyens d'y parvenir. C'est là que la physiothérapie et certains traitements complémentaires comme l'acupuncture, la pleine conscience, la rétroaction biologique, ces mécanismes tentent vraiment de modifier les voies de la douleur dans le cerveau et la façon dont les patients perçoivent la douleur. À long terme, c'est beaucoup plus de travail, mais ces mécanismes sont plus significatifs et apportent des changements plus importants, même s'ils ne sont pas toujours facilement accessibles pour les patients. »

En plus de tous ces traitements complémentaires, un sommeil suffisant fait partie intégrante du traitement de la dystonie, car les troubles du sommeil sont très fréquents et un mauvais sommeil peut aggraver la douleur.

La D^{re} Sarva conseille aux patients atteints de dystonie de demander à leur médecin quelles sont les options de gestion de la douleur et aux membres des groupes de soutien à la dystonie, comme ceux soutenus par la FRMD, de leur donner des conseils sur les méthodes de soulagement de la douleur qui ont fonctionné pour eux également.

Le D^r Perlmutter a noté qu'une astuce sensorielle, un geste ou une action spécifique qui réduit temporairement les symptômes de la dystonie, peut également contribuer à réduire l'inconfort de la dystonie.

« Parfois, un collier souple est l'astuce sensorielle idéale pour cette personne.... Nous demandons au patient ce qui lui convient le mieux », a-t-il déclaré. « Ils peuvent essayer un collier souple. Si le simple fait de toucher le menton et le col souple permet d'obtenir un apport continu, cela peut aider cette personne. »

Le D^r Perlmutter a ajouté qu'un collier cervical rigide (minerve) qui rend le cou complètement immobile ou des attelles qui forcent les muscles à se mettre en place ne sont généralement pas recommandés pour les patients atteints de dystonie, car les muscles « luttent » contre la contrainte et causent plus d'irritation et de problèmes que d'avantages pour le patient.

Parler à son médecin de la prise en charge de la douleur

Le D^r Perlmutter conseille aux patients atteints de dystonie qui ont des questions sur la prise en charge de la douleur de se présenter à leur rendez-vous avec des détails sur la douleur qu'ils ressentent, et il est utile d'avoir ces détails par écrit, comme les réponses aux questions suivantes :

- Une description de la douleur : Qu'est-ce que ça fait comme sensation? Quelle partie du corps est touchée?
- Quels sont les mouvements qui ont tendance à aggraver la douleur? Qu'est-ce qui la soulage?
- Indiquez l'intensité de la douleur sur une échelle de 0 à 10, 10 étant l'intensité la plus forte.
- Quelle est la durée de la douleur?
- Comment la douleur a-t-elle été gérée lors des traitements précédents? Si les patients sont traités avec de la toxine botulique, cela a-t-il soulagé la douleur ou non?

« S'ils peuvent transmettre ces informations au clinicien, ce dernier peut alors les aider à déterminer les options qui s'offrent à eux », a déclaré le D^r Perlmutter. « Si une ou plusieurs options sont proposées, le patient doit toujours demander quels sont les avantages et les inconvénients de cette option. Quelles sont les chances que cela aide? Quels sont les effets secondaires possibles? Cet avantage durera combien de temps? Cette option est-elle exécutée une seule fois ou elle doit être répétée? Y a-t-il quelque chose que nous pourrions faire pour la dystonie plutôt que de nous attaquer directement à la douleur? Toutes ces questions sont pertinentes. »

Pour connaître les cliniques, les ateliers ou d'autres ressources utiles de traitement de la douleur au Canada, consultez le site suivant :

www.dystoniacanada.org/fr/vivre-avec-la-dystonie

*Adapté et reproduit avec l'autorisation de DMRF Dystonia Dialogue, Été 2025
Vol. 48. No 2*



Cours panaméricain de neurophysiologie clinique sur les troubles du mouvement 2025

Former les experts de demain : La FRMD Canada soutient l'éducation sur la dystonie dans le cadre du cours de neurophysiologie 2025

En mai dernier, des professionnels de la santé ont accueilli à Toronto le Cours panaméricain de neurophysiologie 2025, dirigé par le Dr Robert Chen. Bien que l'événement attire des spécialistes qui étudient et traitent de nombreuses maladies neurophysiologiques différentes, le cours de cette année présentait un contenu très pertinent pour la dystonie.

La Dre Talyta Grippe et le Dr Karlo Lizarraga, anciens bénéficiaires de la Bourse de formation clinique et de recherche de la FRMD Canada, figuraient parmi les conférenciers qui ont partagé leur expertise dans le domaine des troubles du mouvement. Les séances comprenaient une formation à l'utilisation d'études neurophysiologiques (tests qui montrent comment le cerveau, les nerfs et les muscles fonctionnent) pour guider le traitement par stimulation cérébrale profonde (SCP) et les injections de toxine botulique. Ces traitements sont parmi les plus efficaces pour gérer les symptômes moteurs de la dystonie et améliorer la qualité de vie des patients. Avec l'ajout de l'EMG et des ultrasons, ils peuvent être administrés avec encore plus de précision et d'efficacité.



La FRMD Canada s'est donné pour priorité de commanditer cet événement et d'aider les boursiers en médecine à y participer. Notre stratégie comprend l'accès à la formation pour les futurs spécialistes de la dystonie afin de garantir à notre communauté un meilleur accès à des traitements de haute qualité. Le soutien de la FRMD Canada a permis au cours d'atteindre sa pleine capacité, ce qui signifie qu'il y a maintenant plus de spécialistes médicaux formés aux techniques de traitement de la dystonie selon les normes les plus rigoureuses.

Nous sommes fiers de financer le Cours panaméricain de neurophysiologie 2025 afin de nous engager auprès de la communauté médicale pour que la dystonie demeure une priorité dans leur formation. Ces occasions ne pourraient pas être offertes sans le financement, le temps et les activités de sensibilisation que vous, notre communauté, rendez possibles.

Récipiendaires de subventions et de bourses 2025

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 les fondements génétiques, moléculaires, physiologiques et pathologiques de la dystonie. Félicitations aux nouveaux bénéficiaires et merci à tous les gens qui appuient la FRMD Canada et ont rendu cette recherche possible.

Bénéficiaires de subventions



Martin Piazza, M.D., Université de Pittsburgh, Pittsburgh, Penns.

Neurosurgery in Pediatric Dystonia: A multimodal analysis of complex decisions (La neurochirurgie dans la dystonie pédiatrique : Une analyse multimodale de décisions complexes)

RÉSUMÉ RAPIDE : Le Dr Piazza étudiera comment les familles prennent des décisions éclairées sur la stimulation cérébrale profonde (SCP) pour les enfants atteints de dystonie en comblant deux lacunes importantes : comprendre comment les familles évaluent les avantages et les risques de la SCP et comparer son efficacité à long terme et ses coûts comparativement aux soins médicaux standard. À terme, la recherche apportera un meilleur soutien aux familles, en les aidant à prendre des décisions complexes concernant les soins à apporter à leur enfant.



Mariangela Scarduzio, Ph. D., Université de l'Alabama à Birmingham, Birmingham, Alab.

A Role for Striatal Somatostatin Interneurons in Hyperkinetic Movement Disorders (Rôle des interneurons somatostatiques striataux dans les troubles hyperkinétiques du mouvement)

RÉSUMÉ RAPIDE : La Dre Scarduzio cherche à mieux expliquer pourquoi des cellules spéciales appelées interneurons exprimant la somatostatine, présentes dans certains circuits cérébraux du striatum, deviennent très actives lorsque des symptômes semblables à ceux de la dystonie sont induits. En testant des moyens de contrôler ces cellules, elle espère mieux comprendre comment traiter les troubles du mouvement tels que la dystonie.



Joaquim Alves da Silva, M. D., Ph. D., Fondation Champalimaud, Lisbonne, Portugal

Striatal Neural Correlates of Overuse Dystonia (Corrélatés neuronaux striataux de la dystonie de surutilisation)

RÉSUMÉ RAPIDE : Le Dr da Silva souhaite présenter un nouveau modèle murin où l'entraînement répétitif à une tâche qualifiée déclenche la dystonie, dans l'espoir de mieux comprendre les circuits cérébraux impliqués et de tester la stimulation cérébrale profonde (SCP) comme traitement. En étudiant l'activité cérébrale au cours du développement de la dystonie dans le nouveau modèle murin, ce projet devrait permettre de mieux comprendre les mécanismes de la maladie et de découvrir de nouvelles voies menant à la mise au point de traitements.

Chercheur postdoctoral



Alexander Hodge, Ph. D., Université du Michigan, Ann Arbor, Mich.

Determining a mechanism of symptom severity in DYT1 dystonia (Détermination d'un mécanisme de gravité des symptômes dans la dystonie DYT1)

RÉSUMÉ RAPIDE : Le doctorant Alexander Hodge a l'intention d'étudier comment les changements dans les neurotransmetteurs dopamine et acétylcholine dans le striatum du cerveau contribuent au développement et à la gravité de la dystonie. En suivant en temps réel les interactions entre ces neurotransmetteurs chez des souris présentant différentes mutations liées à la dystonie, la recherche permettra de comprendre comment ces changements chimiques affectent les comportements moteurs et peuvent entraîner des symptômes dystoniques. Ces résultats pourraient permettre de définir des cibles spécifiques pour améliorer les manifestations cliniques de la dystonie. Alexander Hodge est chercheur postdoctoral dans le laboratoire de Daniel Leventhal, M. D., Ph. D., un bénéficiaire d'une subvention de la FRMD depuis 2010.

La FRMD souhaite la bienvenue aux nouveaux membres du CCSM

Le Conseil consultatif médical et scientifique (CCSM) est composé de cliniciens et de chercheurs éminents. Le CCSM représente l'expertise en microbiologie, génétique, circuits cérébraux, épidémiologie et autres domaines connexes. Ces scientifiques procèdent à l'évaluation par les pairs des demandes de recherche en vue de les recommander au conseil d'administration chargé du financement. Les membres définissent les orientations de la recherche et participent aux ateliers de réflexion.



Meike van der Heijden, Ph. D.
Virginia Tech
University,
Blacksburg, Virg.



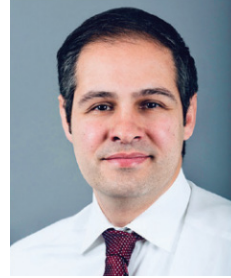
Aryn Gittis, Ph. D.
Université Carnegie
Mellon, Pittsburgh,
Penns



Alberto Espay, M. D.
Université de
Cincinnati,
Cincinnati, Ohio



Robert Chen, MA, MBBChir, M. Sc. FRCPC
Université de
Toronto, Toronto,
Ont., Canada



Darius Ebrahimi-Fakhari, M. D., Ph. D.
Hôpital pour
enfants de Boston,
Boston, Mass.



Mark Edwards, MBBS, Ph. D.
King's College
London, London,
Londres,
Royaume-Uni

Adapté et reproduit avec l'autorisation de DMRF Dystonia Dialogue, Été 2025 Vol. 48. No 2

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