

Rapport de Dystonie Canada

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

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*

Automne/Hiver 2026

DANS CE NUMÉRO :

- 1 Pleins feux sur les recherches en cours :
Étude sur un médicament oral expérimental pour la dystonie isolée
- 2 50 ans de recherche et d'impact
- 3 La physiothérapie et la dystonie
- 4 Septembre est le mois de la sensibilisation à la dystonie
- 5 Symposiums Or du 50^e anniversaire



RENOUVELER VOTRE ADHÉSION POUR 2026

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

Visitez : www.dystoniacanada.org/fr/faitesundon

Merci

Bilan de la Fondation

Chères amies, chers amis,

Cette année marque le 50^e anniversaire de la FRMD Canada, qui finance la recherche, sensibilise le public, soutient et défend le bien-être des personnes atteintes de dystonie. En tant que petit organisme canadien, nous ne disposons ni d'un nombre d'adhérents ni d'un financement comparables à ceux des grands organismes de bienfaisance ou de nos homologues internationaux, mais nous reconnaissons la nécessité et l'intérêt de ce soutien local pour les Canadiens.

Nous sommes également conscients que nous ne sommes qu'un élément d'un ensemble plus vaste dans la recherche de meilleurs traitements et, ultimement, d'un remède. Dans les pages de ce numéro du Rapport de Dystonie Canada, nous vous présentons des renseignements qui expliquent notre rôle au sein de ce réseau mondial et en quoi notre participation à celui-ci nous rapproche de notre objectif.

Cette année d'anniversaire a cependant été marquée par le décès de Frances Belzberg, qui a cofondé la Fondation de recherche médicale sur la dystonie (FRMD), avec son mari, Sam. Leur vision a façonné tant la FRMD Canada que la DMRF aux États-Unis et a contribué à établir le partenariat durable et le réseau mondial qui perdurent encore aujourd'hui.

Poursuivez votre lecture pour découvrir comment la FRMD Canada contribue à cet effort global. Vous trouverez la liste des experts canadiens siégeant au Conseil consultatif médical et scientifique (page 7), la participation de la FRMD Canada à la Dystonia Coalition (page 3), ainsi que notre longue histoire de partenariat avec la DMRF aux États-Unis, dans la recherche de meilleurs traitements et, ultimement, d'un remède (page 5).

Bien sûr, vous découvrirez également de nombreux témoignages illustrant l'engagement de nos membres et de nos bénévoles au sein de leurs collectivités locales. Ils diffusent de l'information, apportent leur soutien aux autres et organisent des collectes de fonds pour financer nos efforts en vue d'un avenir sans dystonie. Ils font en sorte que notre petite voix soit entendue à l'échelle nationale, et par conséquent à l'échelle internationale.

En lisant ce numéro, nous vous invitons à réfléchir à la manière dont vous pouvez continuer à renforcer notre présence au niveau local, afin que nous puissions être une source de connaissances et de soutien pour les personnes touchées au Canada, tout en favorisant la formation et les avancées en matière de recherche pour un avenir sans dystonie partout dans le monde.

Comme toujours, nous vous remercions pour vos contributions passées et comptons sur votre soutien continu pour renforcer notre communauté.

Cordialement,



Catherine Mulkins,
présidente du conseil
d'administration,
FRMD Canada

Catherine Mulkins



Archana Castelino,
directrice nationale,
FRMD Canada

Archana Castelino

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 (1927-2026)

Présidente du conseil d'administration

Catherine Mulkins

Secrétaire-trésorière

Pearl E. Schusheim

Administrateurs

Lance Howitt
Dennis Kessler
Casey Kidson
Eli Konorti
Rosalie Lewis
Joe Murphy
Connie Zalmanowitz

Dystonia Coalition

La FRMD Canada est fière d'être membre de la Dystonia Coalition. La Dystonia Coalition est un regroupement de chercheurs en médecine et d'associations de défense des droits des patients soutenu par les National Institutes of Health (NIH), qui relèvent du ministère américain de la santé et des services sociaux et sont chargés de la recherche médicale.

La Dystonia Coalition est une collaboration novatrice entre des chercheurs en médecine et des groupes de défense des droits des patients, qui vise à accélérer la recherche clinique dans ce domaine. Cinquante-six centres de recherche d'Amérique du Nord, d'Europe, d'Asie et d'Australie y participent actuellement. Grâce à la collaboration et à l'infrastructure mises à disposition par la Dystonia Coalition, un organisme américain, des scientifiques et des chercheurs du monde entier ont accès à des données sur l'évolution naturelle de la maladie afin de mieux comprendre la progression de la dystonie, ainsi qu'à un réseau de centres cliniques et de chercheurs expérimentés.

La FRMD Canada se réjouit de constater certaines des retombées de cette infrastructure, dont vous pouvez prendre connaissance dans une présentation enregistrée (en anglais seulement) disponible sur www.dystoniacanada.org/fr/coalition-sur-la-dystonie



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

Colleen Elaine Egan Shirley Poirier Ed Welch

En mémoire de Frances Belzberg, cofondatrice de la FRMD Canada

C'est avec une profonde tristesse que nous vous annonçons le décès de Frances Belzberg, cofondatrice et présidente d'honneur de la Fondation de recherche médicale sur la dystonie (FRMD) Canada.

Fran et son mari, Sam, ont fondé la FRMD en 1976 après que leur fille, Cheri, eut reçu un diagnostic de dystonie. À une époque où l'on savait peu de choses sur cette maladie et où les ressources disponibles étaient limitées, ils ont créé un organisme voué à faire avancer la recherche, à fournir de l'information et du soutien, et à sensibiliser le public aux personnes et aux familles touchées par la dystonie.

Ils ont immédiatement compris l'importance de faire appel à des experts en dystonie pour qu'ils se joignent à la FRMD afin de travailler à la mise au point de traitements et, ultimement, d'un remède. Ils ont travaillé sans relâche pour attirer des chercheurs, en particulier de jeunes chercheurs, vers ce domaine et ont donné un élan à la recherche mondiale sur la dystonie. Fran et Sam ont été les premiers à mettre en place des réunions ouvertes au cours desquelles des conseillers scientifiques passaient en revue des demandes de subventions et tenaient des discussions scientifiques en présence du personnel de direction non spécialiste. Cette pratique, inédite à l'époque, a permis aux membres du conseil d'administration de la Fondation de mieux comprendre le processus et les défis liés à la recherche sur la dystonie.

Fran comprenait également l'importance de fournir des renseignements exacts afin que les gens puissent en apprendre le plus possible sur la dystonie, ainsi que le rôle essentiel que joue le soutien pour les personnes atteintes de cette maladie. Elle a participé à des groupes de soutien au Canada et aux États-Unis et se portait souvent volontaire pour discuter avec d'autres mères dont les enfants souffraient de dystonie.

À la suite du décès de Sam en 2018, le Symposium international sur la dystonie a été baptisé en son honneur. Fran est restée profondément attachée à la mission de la Fondation et a prononcé le discours de bienvenue lors du premier colloque organisé après son décès, se rendant à Dublin pour le Symposium international Samuel Belzberg sur la dystonie en juin 2023. Dans son allocution, elle a déclaré : « Je tiens à remercier chacun d'entre vous pour vos efforts visant à soulager le fardeau de la dystonie et pour votre quête d'un remède... mais je tiens également à vous rappeler que des gens attendent. Des personnes comme ma fille, qui a reçu son diagnostic il y a tant d'années, et celles qui viennent tout juste d'en recevoir un... toutes attendent des percées scientifiques, des réponses. Pas de pression, mais on compte sur vous! »



Les réalisations exceptionnelles de Fran ont été reconnues par sa nomination à titre de membre de l'Ordre du Canada en 1995. Elle a ensuite été nommée membre de l'Ordre de la Colombie-Britannique en 2021, la plus haute distinction décernée par la province.

Fran a travaillé sans relâche pour faire connaître les activités de la FRMD et de la FRMD Canada, et elle a incité de nombreuses personnes à se joindre à cette lutte. Elle laisse derrière elle un héritage durable. C'est avec gratitude que nous poursuivons notre travail afin de mener à bien la mission qu'elle et Sam se sont fixée il y a 50 ans. Que son souvenir soit une bénédiction.

50 ans de progrès grâce au partenariat



Cette année marque le 50^e anniversaire de la Fondation de recherche médicale sur la dystonie (FRMD) par Samuel et Frances Belzberg. Depuis 1976, la FRMD poursuit la même mission : financer la recherche sur la dystonie, sensibiliser le public et contribuer au bien-être des personnes touchées par cette maladie. Ce que beaucoup ignorent peut-être, c'est le partenariat étroit qui lie la DMRF aux États-Unis et la FRMD Canada, ainsi que la manière dont cette relation contribue aux progrès réalisés dans le domaine de la dystonie à l'échelle mondiale.

Ce partenariat a vu le jour au sein d'un seul et même organisme. Samuel et Frances Belzberg, de Vancouver, ont fondé la FRMD. Au début des activités de la FRMD, cette période initiale a vu la mise en place des premiers réseaux de soutien, ainsi que la création officielle du Conseil consultatif médical et scientifique (CCMS), anciennement appelé « Conseil consultatif scientifique », un élément essentiel pour garantir que les ressources soient affectées aux avancées les plus prometteuses (pour en savoir plus sur le CCMS, consultez la partie 1 à la page 15 de notre série consacrée à l'histoire du soutien à la recherche sur la dystonie). La création officielle du CCMS a été particulièrement remarquable, car elle a donné naissance au premier réseau scientifique consacré à la dystonie, élargissant ainsi la portée de la FRMD au-delà de son territoire d'origine en Amérique du Nord.

La FRMD Canada est un organisme qui assure le financement, la sensibilisation et le soutien partout au Canada. Aux États-Unis, la DMRF gère sa propre infrastructure, tout en poursuivant la même mission et en servant de centre de collecte de données au service des chercheurs d'autres régions du monde.

Dystonia Canada
A Newsletter of the Dystonia Medical Research Foundation Canada
Fall 2007

Dennis Bulman, Ph.D. and David Grimes, M.D., with their team at the Ottawa Health Research Institute. The team has a research focus on Myoclonus Dystonia.

Getting to the Root of Myoclonus Dystonia Page 4	Asking Questions and Getting Answers: One family's journey Page 6	Giving Thanks: Reflecting on Life Page 8
---	--	---

Couverture du bulletin d'information de Dystonie Canada de l'automne 2007

En tant que fiers Canadiens, nous nous réjouissons que tant de réalisations soient le fruit d'une organisation fondée par des Canadiens. Ce partenariat a permis d'accéder à un éventail plus large de ressources, tant en matière de soutien aux patients que de sources de financement. Un partenaire américain garantit l'accès aux subventions des National Institutes of Health (NIH), qui ont octroyé des millions à la recherche médicale et financent la Dystonia Coalition (pour en savoir plus, voir la page 3), ce qui rend possible la collaboration à l'échelle mondiale.

Le fait de disposer de ressources limitées au Canada ne nous a pas empêchés de continuer à exercer notre influence dans le domaine de la science et de la recherche sur la dystonie ici. Au cours des 20 dernières années, la FRMD Canada a investi près de 1,5 million de dollars dans plus de 150 activités et programmes canadiens liés à la dystonie. Ces réalisations sont le fruit d'une collaboration entre nos généreux donateurs, l'expertise des membres de notre comité consultatif (CCMS), les experts canadiens qui ont contribué à orienter et à faire progresser la recherche sur la dystonie au Canada, les efforts de notre conseil d'administration et la capacité de notre petite équipe à tirer le meilleur parti de ces fonds.

Poursuivez votre lecture pour découvrir comment notre mission a évolué au cours des 50 dernières années. Même si nous ne pouvons pas encore nous réjouir tant qu'il n'y a pas de remède, nous tenons à souligner le travail assidu, le soutien et les partenariats qui ont permis de réaliser des progrès considérables.

Suite à la page 6

50 ANS DE PROGRÈS ET D'IMPACT

CINQUANTE ANS. ENSEMBLE, NOUS SOMMES PLUS FORTS.

COLLECTIVITÉ RECHERCHE ÉDUCATION SENSIBILISATION COLLABORATION

1976–1985



**Un mouvement
fondé au Canada
voit le jour**

- Fondé par la famille Belzberg, établi à Vancouver.
- A mis en place les réseaux fondateurs destinés à soutenir les patients et leurs familles.
- A officialisé le Conseil consultatif scientifique (aujourd'hui le CCMS), créant ainsi le premier réseau scientifique mondial consacré à la dystonie.
- En 1984, a organisé la première réunion de consensus sur la définition et la classification de la dystonie.

1986–1995



**Liens de recherche
et Changements de
paradigmes**

- La dystonie a été redéfinie, passant d'un diagnostic psychologique à un trouble neurologique.
- Des sections locales de bénévoles plus grandes dans toutes les provinces canadiennes.

1996–2005



**La science et
les découvertes
progressent**

- Découverte du gène DYT1.
- Les fondements génétiques de la dystonie et ses circuits cérébraux sont cartographiés grâce aux travaux menés par des réseaux de collaboration.
- A soutenu des travaux de recherche fondamentaux sur la stimulation cérébrale profonde (SCP) dans le traitement de la dystonie, contribuant ainsi à faire passer cette idée expérimentale au stade de la réalité clinique.

2006–2015



**Renforcer la
science grâce au
partenariat**

- A financé près de 50 activités et programmes scientifiques et de recherche soutenus par la FRMD Canada, en investissant environ 1,4 M\$ dans des initiatives menées partout dans le monde.
- Partenariat avec les IRSC (aujourd'hui terminé) visant à mettre en place un programme de financement de la recherche au Canada et à accroître le soutien aux bourses de recherche clinique.
- A contribué au lancement d'initiatives de collecte de données sur les patients destinées à des programmes de recherche mondiaux.

2016–2026



**La recherche,
l'éducation et le
soutien prennent
de l'expansion**

- A financé plus de 115 activités et programmes scientifiques et de recherche soutenus par la FRMD Canada, en investissant environ 1,7 M\$ dans des initiatives mondiales (y compris les programmes prévus pour 2026).
- A établi des partenariats stratégiques afin de renforcer le financement et les efforts de sensibilisation à l'échelle nationale.
- Le renforcement de la formation médicale, la mobilisation du savoir, la participation à des essais cliniques et les initiatives nationales de sensibilisation.

Donne de l'espoir. Permet des découvertes. Transforme des vies.

Série sur l'histoire de la recherche de la FRMD

Au cœur de la mission de la Fondation de recherche médicale sur la dystonie se trouve la recherche constante de progrès scientifiques menant à la découverte des causes de la dystonie, à un diagnostic plus précoce, à des traitements plus efficaces et, ultimement, à un remède. La FRMD Canada partage cette mission avec la DMRF des États-Unis, avec laquelle elle collabore étroitement et soutient activement les efforts et les initiatives en matière de recherche. Nous sommes heureux de vous présenter cette série d'articles tirés des derniers numéros de *Dystonia Dialogue*, qui expliquent comment et pourquoi la recherche représente un élément essentiel de notre mission.

L'histoire du Conseil consultatif médical et scientifique (CCMS) de la FRMD

Afin de garantir que l'information et la recherche soutenues par la FRMD soient de la plus haute qualité et apportent le plus grand bénéfice possible, le Conseil consultatif médical et scientifique (CCMS) de la FRMD a pour mission de fournir des orientations et des conseils sur l'ensemble des travaux scientifiques. Cela comprend l'organisation d'ateliers scientifiques et l'examen de toutes les demandes de subvention pour des projets de recherche liés à la dystonie, en fonction de leur mérite scientifique, lors de la réunion annuelle du CCMS de la Fondation qui se tient en février. L'examen et l'évaluation des demandes par le CCMS servent de guide pour formuler des recommandations de financement à l'intention du conseil d'administration. Composé d'un maximum de 30 membres dont le mandat est de quatre ans (environ un quart des membres sont renouvelés chaque année), le CCMS reflète la diversité des domaines scientifiques liés à la recherche sur la dystonie, tels que la neurologie clinique, la biologie moléculaire, la génétique, la neurophysiologie et la neurochimie.

La Fondation de recherche médicale sur la dystonie a accueilli cette année les nouveaux membres suivants au sein de son Conseil consultatif médical et scientifique (CCMS). Parmi les experts que comptent ces nouveaux membres figure D^r Davide Martino, spécialiste canadien des troubles du mouvement, qui s'est toujours engagé à soutenir les membres de notre communauté de personnes atteintes de dystonie à Calgary.



**Amy Bastian, Ph. D.,
physiothérapeute**
*Kennedy Krieger/Johns Hopkins
Baltimore, (Maryland), États-Unis*



**Davide Martino, M.D.,
Ph. D.**
*Université de Calgary,
Calgary (Alberta), Canada*



Kai Miller, M.D., Ph. D.
*Clinique Mayo de
Rochester, Minnesota,
États-Unis*



**Jens Volkmann,
Ph. D.**
*Hôpital universitaire de Würzburg,
Würzburg, Allemagne*



Katja Lohmann, Ph. D.
*Université de Lübeck,
Lübeck, Allemagne*

Pourquoi la FRMD finance-t-elle la recherche fondamentale?

La recherche fondamentale étudie, en laboratoire, les mécanismes biologiques et génétiques de la dystonie afin d'en comprendre les causes. Cela peut inclure des expériences sur des cultures cellulaires, le séquençage génétique et des modèles murins visant à étudier la pathogenèse de la dystonie, c'est-à-dire le mécanisme biologique et le processus par lesquels la maladie se développe et évolue dans l'organisme.

La création de la Fondation de recherche médicale sur la dystonie, en 1976, a coïncidé avec une période où l'étude des troubles du mouvement passait d'un domaine encore vaguement défini à une sous-spécialité neurologique reconnue. À l'époque comme aujourd'hui, la DMRF et la FRMD Canada finançaient la recherche fondamentale portant sur les cibles thérapeutiques, c'est-à-dire des molécules présentes dans l'organisme – généralement des protéines ou des acides nucléiques – qui jouent un rôle essentiel dans le processus pathologique et dont la fonction peut être modifiée par un médicament afin de la corriger ou de l'interrompre.

L'identification de cibles thérapeutiques pour la dystonie a joué un rôle essentiel dans la mise au point de nouveaux médicaments ou l'adaptation de médicaments existants susceptibles d'être efficaces. Ce processus prend du temps, et un financement continu de la recherche fondamentale est essentiel pour éviter que le rythme des découvertes ne ralentisse.

L'importance de la recherche clinique sur la dystonie

La recherche clinique consiste à recourir à des patients humains pour étudier les caractéristiques d'une maladie, établir des critères diagnostiques et mettre à l'essai de nouveaux traitements pharmaceutiques ou chirurgicaux. Cela peut inclure des études observationnelles, des registres de patients et des essais cliniques impliquant des patients. Dans les années 1970, les travaux de deux chercheurs de premier plan ont contribué à faire évoluer la perception de ce trouble au sein de la communauté médicale. Les docteurs Stanley Fahn et David Marsden ont démontré que la dystonie était un trouble neurologique et non psychiatrique.

Depuis lors, la recherche clinique sur la dystonie a évolué au fil des décennies et, au cours des cinq dernières années, elle est passée de descriptions purement observationnelles à des interventions plus ciblées. Ce domaine a évolué grâce à la refonte du système de classification de la dystonie, à la cartographie des causes génétiques de la maladie et au perfectionnement des traitements de précision, comme la neurotoxine botulique et la stimulation cérébrale profonde (SCP).

Pour lire la série au complet, veuillez [cliquer ici](#)

Merci à tous ceux qui ont participé à l'événement de cette année! Que vous ayez été parmi nous à Toronto le 14 juin ou que vous ayez participé en ligne tout au long du mois de juin, votre soutien a vraiment fait une différence. Nous tenons à remercier tout particulièrement les animateurs de nos groupes de soutien qui ont organisé des activités communautaires à Kingston, à Winnipeg et à Calgary, ainsi que toutes les personnes qui y ont participé.

Au total, près de 140 participants provenant de 49 villes réparties dans six provinces ont amassé plus de 65 000 \$ et ont dépassé notre objectif de collecte de fonds de 60 000 \$! Chaque pas, chaque don et chaque histoire partagée contribuent à faire avancer la recherche sur la dystonie, à renforcer les programmes de soutien et à sensibiliser la population à la cause des plus de 50 000 Canadiens atteints de dystonie.

Hommage à nos meilleurs collecteurs de fonds

Félicitations à nos meilleurs collecteurs de fonds individuels et à nos équipes de collecte de fonds, dont les efforts exceptionnels ont contribué au succès de la campagne de cette année!

Meilleurs collecteurs de fonds individuels

1. Mary Guy
2. JC pour l'équipe Wesley
3. Oliver Jaakkola

Meilleures équipes de collecte de fonds

1. Équipe de Sudbury
2. Équipe Impact
3. Équipe d'Éli Konorti

Prix commémoratif Dwayne Backer pour l'excellence en collecte de fonds

Mary Guy est également la lauréate du Prix commémoratif Dwayne Backer pour l'excellence en collecte de fonds. Ce prix rend hommage à l'héritage remarquable de Dwayne, fidèle allié de la FRMD Canada et participant de longue date de l'événement « La liberté de bouger ». En plus de deux décennies, il a recueilli près de 120 000 \$ pour la recherche sur la dystonie et les programmes de soutien, et sa générosité se poursuit grâce à son don testamentaire.



James Pasternak, conseiller municipal de Toronto, donne officiellement le départ de la course à Toronto



Nos sincères remerciements

Nous remercions notre ambassadrice 2026, Laurence Guénette-Rochon, ainsi que sa famille, de s'être déplacée de Québec pour se joindre à nous à Toronto à l'occasion de notre événement organisé le 14 juin au parc Downsview. Atteinte de dystonie cervicale, Laurence a courageusement fait part de son parcours afin de sensibiliser le public, de lutter contre la stigmatisation et d'inspirer les autres.

Nous tenons à remercier tout particulièrement les bénévoles Debbie et Helene Bauer, qui ont réussi à obtenir de généreux prix pour les meilleurs collecteurs de fonds et pour l'événement de Toronto.

Nous tenons également à remercier James Pasternak, conseiller municipal de Toronto représentant la circonscription 6, York Centre, pour sa présence, pour avoir fait la promotion de l'événement et pour ses paroles d'encouragement qui ont contribué à mettre en lumière la dystonie et la santé neurologique.

Nous remercions nos généreux commanditaires et partenaires



UNITED BAKERS
DAIRY RESTAURANT



ONTARIO
BRAIN
INSTITUTE

INSTITUT
ONTARIEN
DU CERVEAU

AGO
Art Gallery of Ontario

// SPINCO
LESLIEVILLE

Metro Lawrence and
Bathurst

Metro Keele and
Wilson

Metro Sheppard and
Bathurst

Kiva's Bakery

Sobeys Hilda Thornhill

Fruit of the Land
Bayview Village

No Frills-Bathurst and
Wilson

Imagine Cinemas
Promenade Thornhill

Accélérez le processus de diagnostic de la dystonie cervicale

Aidez-nous à diffuser nos ressources!

La dystonie cervicale est la forme la plus courante de dystonie focale. Dans certains cas, il peut s'écouler jusqu'à 10 ans avant qu'un diagnostic exact ne soit posé. Notre objectif est d'aider les Canadiens à accélérer leur parcours vers un diagnostic et des soins appropriés.

En collaboration avec Patient Voice et AbbVie Canada, un guide téléchargeable sur la dystonie cervicale est disponible pour aider les gens à reconnaître les symptômes et faciliter les discussions avec les professionnels de la santé.

Contribuez à sensibiliser le public en partageant cette ressource avec votre médecin de famille et les professionnels de la santé de votre entourage. Vous pourriez aider quelqu'un à obtenir un diagnostic plus rapide et à avoir accès à des soins adaptés.

Téléchargez le guide : www.patientvoice.io/dystonie



Les témoignages personnels contribuent à faire passer le message

En plus du guide disponible sur Patient Voice, une figure familière raconte également son histoire sur le site. Casey Kidson est bien connue au sein de la communauté des personnes atteintes de dystonie pour ses efforts constants de sensibilisation et de collecte de fonds dans le cadre de sa campagne « Dyfying Dystonia ». Son histoire est désormais mise en vedette sur Patient Voice (en partenariat avec AbbVie Canada), apportant ainsi cette touche personnelle qui aide les lecteurs à mieux s'identifier aux renseignements présentés.

Athlète déterminée, Casey participe à des épreuves telles que des triathlons et des compétitions Ironman partout aux États-Unis et au Canada. Ce faisant, elle recueille des fonds et sensibilise la population à la dystonie, tout en prenant soin de son bien-être et de sa santé mentale.

« La dystonie est une maladie complexe, et pour la gérer, il faut avant tout bien connaître ses propres besoins et son propre corps », explique-t-elle. « C'est l'un des grands avantages de mon parcours vers une meilleure forme physique : la façon dont il m'a aidé à comprendre ma santé, à accepter mon diagnostic et à ne cesser de repousser mes limites. »

Vous pouvez accéder à l'histoire de Casey et la diffuser dans le cadre de vos propres initiatives de sensibilisation à l'adresse suivante :
www.patientvoice.io/shorts/defier-les-attentes-comment-casey-surmonte-et-dejoue-et-devance-la-dystonie

Découvrez une nouvelle ressource hors ligne

Internet est une source d'information inépuisable. Cependant, pour les personnes atteintes de dystonie, il peut être difficile de savoir où trouver des renseignements fiables. Afin d'appuyer les personnes qui ont récemment reçu un diagnostic, AbbVie Canada a mis sur pied une ressource qui fournit des renseignements fiables, présente les ressources disponibles et oriente les lecteurs vers la FRMD Canada. AbbVie Canada distribuera ce document aux cliniques afin qu'elles puissent l'afficher.

Restez à l'affût de cette précieuse ressource offerte par votre clinique locale spécialisée dans les troubles du mouvement. Vous pouvez contribuer à ce que ces renseignements soient accessibles à tous les patients en demandant à votre médecin de famille s'il serait disposé à en mettre des exemplaires à disposition dans son cabinet.

Nous tenons à remercier sincèrement AbbVie Canada pour son soutien.

abbvie

Que savez-vous de la dystonie?

La dystonie, un trouble neurologique provoquant des spasmes musculaires, peut entraîner des **postures irrégulières** ou des **mouvements de torsion répétitifs**. La **dystonie cervicale**, l'une des formes les plus courantes, est souvent mal diagnostiquée pendant des années.

Sans diagnostic ou traitement précis, les personnes atteintes de dystonie cervicale peuvent présenter des symptômes qui ont des répercussions sur leur vie quotidienne.



Si vous ou l'un(e) de vos proches avez reçu un diagnostic de dystonie, parlez-en à votre médecin et balayez le code QR pour en savoir plus sur ce trouble et accéder aux ressources offertes pour vous aider.

L'information présentée ici est destinée à des fins éducatives seulement et ne constitue en aucun cas un outil de diagnostic. Consultez toujours votre prestataire de soins de santé pour obtenir des conseils personnalisés en matière de santé.

Une initiative éducative soutenue par AbbVie.
CA-NEURO-280013



Former la prochaine génération de spécialistes des troubles du mouvement au Canada

Découvrez D^{re} Blanche Perraud, lauréate de la bourse de recherche clinique sur les troubles du mouvement de 2026

L'une des stratégies les plus efficaces de la FRMD Canada a consisté à établir des partenariats avec d'autres organismes œuvrant dans le domaine des troubles du mouvement afin de maximiser notre impact. En mars, nous avons annoncé le lancement du Programme de formation postdoctorale en troubles du mouvement, fruit d'un partenariat entre Parkinson Canada, la Société de la maladie de Huntington du Canada et la FRMD Canada. Cette collaboration vise à remédier à la pénurie de spécialistes des troubles du mouvement et à former la prochaine génération de ces spécialistes, qui apporteront leur soutien aux collectivités partout au Canada.

La lauréate de cette année est D^{re} Blanche Perraud, de l'Université de Sherbrooke. D^{re} Perraud termine actuellement son stage d'un an à Londres, au Royaume-Uni, au National Hospital for Neurology and Neurosurgery (NHNN). Comptant parmi les plus anciens centres de neurosciences cliniques au monde, le NHNN est à l'avant-garde des options thérapeutiques pour les troubles du mouvement.

L'intérêt de D^{re} Perraud pour les troubles du mouvement remonte à ses études de premier cycle. Elle a consacré quatre mois à un projet portant sur la maladie de Parkinson et s'est prise de passion pour la manière dont on pourrait mieux traiter les troubles neurologiques du mouvement. Puis, au cours de sa résidence en neurologie, D^{re} Perraud a remarqué que les personnes atteintes de troubles moteurs comme la dystonie étaient souvent sous-représentées dans la recherche, ce qui l'a incitée à suivre une formation susceptible de répondre à ce besoin.

Elle s'estime chanceuse que sa formation à l'Université de Sherbrooke lui ait permis d'acquérir une expérience pratique des injections de toxine botulique. D^{re} Perraud a été frappée de voir à quel point ce traitement pouvait améliorer la qualité de vie des patients. Elle a aimé développer une relation de confiance avec ses patients atteints de dystonie et travailler en collaboration avec eux pour leur permettre d'en tirer le meilleur parti.

Son séjour à Londres viendra compléter l'expérience qu'elle a acquise au Canada, en lui offrant cinq jours par semaine de stage clinique, l'accès à un nombre bien plus important de patients et l'encadrement de spécialistes de renommée mondiale dans le domaine des troubles du mouvement. D^{re} Perraud y voit une occasion de ramener cette expertise au Canada. « Cette formation va transformer ma pratique et me permettra d'offrir à mes patients les traitements les plus modernes disponibles à l'échelle mondiale. » Plus précisément, elle a hâte d'acquérir une expérience pratique dans les domaines de la stimulation cérébrale profonde et des ultrasons focalisés guidés par IRM. « Il s'agit d'outils de haute technologie qui peuvent améliorer considérablement la qualité de vie d'un patient », dit-elle.

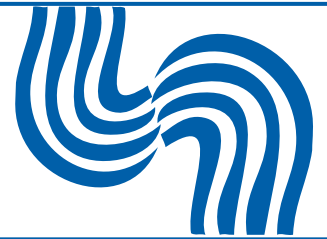
D^{re} Perraud souligne que cette initiative n'aurait pas pu voir le jour sans le soutien des donateurs. « Votre soutien permet de construire un pont international. Partir à l'étranger pour suivre une formation spécialisée d'un an représente un engagement important, tant sur le plan personnel que financier, car il n'existe aucun financement institutionnel à cet effet. Votre subvention ne sert pas seulement à soutenir ma carrière; c'est un investissement dans la santé des Canadiens. »

Cet investissement portera directement ses fruits dès le retour de D^{re} Perraud de son stage de perfectionnement. Elle s'est déjà engagée à se joindre à une clinique spécialisée dans les troubles du mouvement située sur la rive sud de Montréal, ce qui a permis de doubler sa capacité d'accueil de patients.

Cet impact ne se limite pas à D^{re} Perraud et à ses futurs patients. Elle envisage à long terme de devenir une leader dans le domaine clinique et une formatrice spécialisée dans les troubles du mouvement. « En tant que professeure au sein d'un réseau universitaire, j'ai également hâte d'encadrer la prochaine génération de neurologues et de leur faire profiter de la perspective internationale unique que j'ai acquise lors de mon séjour à Londres. »



En hommage à Brenda Currey : Des décennies d'engagement



Alors que nous soulignons les 50 ans de la FRMD Canada, nous rendons hommage à toutes les personnes qui ont permis de franchir cette étape importante. Nous ne serions tout simplement pas là sans le dévouement de nos membres et de nos bénévoles. Brenda Currey, présidente du Groupe de soutien aux personnes atteintes de dystonie d'Edmonton et personne-ressource pour le soutien par les pairs auprès des personnes atteintes de dystonie, et plus particulièrement de dystonie généralisée, est l'une de ces personnes remarquables. Elle a consacré près de 40 ans à faire du bénévolat au sein de la FRMD Canada et est devenue une figure familière et inspirante au sein de notre communauté.

Brenda souffre de dystonie généralisée depuis presque toujours. Ses symptômes sont apparus dès sa petite enfance et touchent la plupart des parties de son corps. C'est pourquoi elle se déplace en fauteuil roulant depuis de nombreuses années.

Souhaitant entrer en contact avec d'autres personnes capables de comprendre ce que vivait sa famille, la mère de Brenda, Sheron, a communiqué avec la FRMD Canada dès sa création. Brenda avait reçu son diagnostic l'année précédente, à l'âge de sept ans. Sa famille cherchait une communauté où elle pourrait faire part de ses expériences, échanger des conseils pratiques et nouer des liens avec d'autres personnes atteintes de dystonie. Brenda n'a pas mis longtemps à s'imposer comme une leader. Le groupe de soutien local d'Edmonton a été fondé en 1990 et, quelques années plus tard, alors qu'on cherchait un nouveau président, Brenda a endossé ce rôle. Elle s'est mise au travail pour organiser des réunions et produire des bulletins d'information afin de sensibiliser les gens et de tenir les membres au courant.

Brenda a également reconnu l'importance de la collecte de fonds. Même si elle dit qu'elle ne savait pas trop par où commencer, elle était toujours prête à dire « **oui** » lorsqu'on avait besoin d'aide. En 1999, Connie Zalmanowitz, membre du conseil d'administration de la FRMD Canada, dont le fils est atteint de dystonie, a proposé à Brenda d'organiser une activité de collecte de fonds intitulée « **Courir, marcher et rouler Edmonton** ». Brenda s'est empressée de demander : « **Comment puis-je t'aider?** »

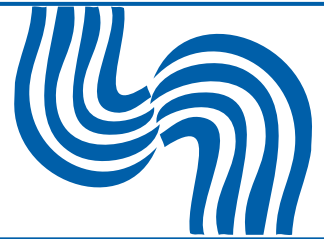
Cette volonté d'aider n'a jamais faibli. Au fil des ans, Brenda a consacré d'innombrables heures de bénévolat au Groupe de soutien aux personnes atteintes de dystonie d'Edmonton. Ces premières activités « **Courir, marcher et rouler** » ont ouvert la voie à d'autres initiatives, notamment les collectes de fonds organisées au casino d'Edmonton et la campagne annuelle d'envoi de lettres menée par le groupe.

Pendant de nombreuses années, Edmonton a compté deux groupes de soutien pour la dystonie. L'un d'entre eux s'est concentré sur le soutien par les pairs et la sensibilisation, tandis que Brenda et Connie ont consacré une grande partie de leur énergie à la collecte de fonds. « **La recherche, c'est important** », dit Brenda. « **Il pourrait y avoir une percée, et la seule façon d'y parvenir est de continuer à amasser des fonds.** » Elle souligne également que le nombre de chercheurs souhaitant étudier la dystonie est supérieur aux fonds disponibles. « **S'ils sont intéressés, l'argent devrait être là** », souligne-t-elle.

Plus récemment, les deux groupes d'Edmonton ont fusionné une nouvelle fois, et Brenda en assume la présidence. Elle espère continuer à accroître le nombre de membres du groupe et créer davantage d'occasions permettant aux gens de se rencontrer en personne. Tout comme elle a autrefois cherché à rejoindre une communauté de personnes qui comprenaient son parcours, elle souhaite s'assurer que ce même soutien soit accessible à d'autres. « **J'aimerais beaucoup savoir ce que les gens souhaitent** », dit-elle.

Suite à la page 12

En hommage à Brenda Currey : Des décennies d'engagement (suite)

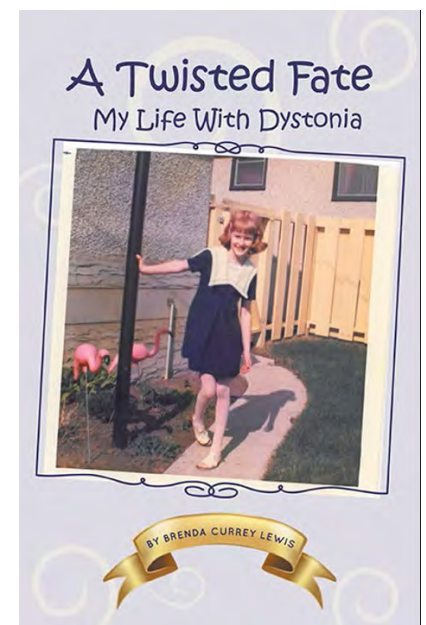


Au-delà de son travail bénévole au sein de la FRMD Canada, Brenda mène une vie active et engagée. « [Je suis assez indépendante](#) », dit-elle. « [Les gens seraient probablement surpris de voir tout ce que je suis capable de faire.](#) » Elle fait elle-même son épicerie, s'occupe de son fidèle chien, Cooper, et rend régulièrement visite à sa mère, qui demeure l'une de ses plus grandes sources de soutien après avoir fait du bénévolat aux côtés de Brenda au sein de la communauté des personnes atteintes de dystonie pendant de nombreuses années.

L'activité physique joue également un rôle important dans la façon dont Brenda gère sa dystonie. Depuis près de 40 ans, elle participe deux fois par semaine aux activités du Centre Steadward, où elle s'efforce de conserver sa souplesse tout en profitant des liens d'amitié qu'elle y a tissés. « [Je me suis fait beaucoup d'amis là-bas](#) », dit-elle. Parallèlement, elle a compris à quel point il est important d'être à l'écoute de son corps et de s'accorder du temps pour se reposer et récupérer quand elle en a besoin.

En 2013, Brenda a raconté son histoire dans ses mémoires, « [A Twisted Fate: My Life with Dystonia](#) ». Elle a écrit ce livre pour sensibiliser le public et aider les autres à traverser leur propre parcours avec la dystonie. Plus d'une décennie plus tard, il continue de toucher des lecteurs partout dans le monde. Brenda reçoit encore des messages de personnes qui lui disent que son histoire les a aidées à mieux comprendre la dystonie et ce que signifie vivre avec un handicap. Comme l'a écrit un critique, ce livre « [vous incite à vivre pleinement votre vie](#) », un sentiment qui reflète parfaitement l'optimisme inébranlable de Brenda, sa résilience et son engagement à aider les autres.

Alors que la FRMD Canada célèbre son 50^e anniversaire, nous sommes fiers de rendre hommage à des bénévoles comme Brenda Currey, dont la générosité, le leadership et la foi inébranlable dans le pouvoir de la collectivité continuent de renforcer notre organisme et d'inspirer les personnes atteintes de dystonie partout au Canada. Pour en savoir plus sur les services de soutien offerts dans la région d'Edmonton, consultez le site : www.dystoniacanada.org/edmonton



Pour en savoir plus sur Brenda et ses actions de sensibilisation, rendez-vous sur le site dédié à son livre : www.atwistedfate.ca (livre disponible uniquement en anglais)

Pleins feux sur l'étude « Stride Dystonia » menée par Vima Therapeutics auprès de patients atteints de dystonie isolée

La mise au point de nouveaux traitements constitue une priorité absolue dans la recherche médicale sur la dystonie. Nous trouvons encourageant de constater que des essais cliniques sont en cours pour évaluer de nouveaux traitements, en particulier pour les types de dystonie qui restent difficiles à traiter avec les méthodes actuelles. L'étude « Stride Dystonia » menée par Vima Therapeutics fait partie de ces essais cliniques. Bien que les injections de toxine botulique demeurent l'un des traitements les plus couramment utilisés pour la dystonie, des études ont montré que de nombreux types de dystonie ne sont pas véritablement focaux et touchent plus d'une partie du corps, ce qui rend difficile leur traitement par des injections localisées. Le fondateur et chef de la direction, Bernard Ravina, et son équipe ont commencé à étudier les médicaments oraux susceptibles d'être utilisés dans le traitement de la dystonie plus généralisée.

Cette étude vise à déterminer si un médicament oral expérimental (VIMO423) permet de réduire la gravité des symptômes de la dystonie chez les personnes atteintes de dystonie isolée. À l'heure actuelle, l'étude se déroule dans plusieurs centres aux États-Unis et suit les participants pendant environ 32 semaines, depuis leur consentement jusqu'à la fin de l'étude. Les participants admissibles sont répartis au hasard dans l'un des deux groupes. Un groupe reçoit le médicament expérimental et l'autre, un placebo; les deux groupes prennent le médicament deux fois par jour. Grâce à la répartition aléatoire et à la présence d'un groupe placebo, l'étude « Stride Dystonia » compte parmi les recherches cliniques de la plus haute qualité, ce qui aide les scientifiques à déterminer si le traitement lui-même est à l'origine des effets observés. Pour plus d'information, (site Web en anglais seulement), visitez www.stridedystonia.com

L'étude est menée dans des centres situés aux États-Unis et n'est actuellement ouverte qu'aux résidents américains admissibles. Les résidents canadiens ne sont pas admissibles à cette étude pour le moment; toutefois, celle-ci est mise de l'avant afin de tenir la communauté canadienne touchée par la dystonie informée des dernières avancées de la recherche.

Poursuivez votre lecture pour en savoir plus sur Vima Therapeutics et sur la manière dont l'étude « Stride Dystonia » prend forme. Merci à la DMRF de nous avoir autorisés à adapter et à reproduire cette entrevue à l'intention de notre public canadien.

Entretien avec Dr Bernard Ravina, M.D., M. Sc., chef de la direction de Vima Therapeutics

Le Dr Bernard Ravina, M.D., M. Sc., est le fondateur et chef de la direction de Vima Therapeutics, une entreprise de biotechnologie au stade clinique établie à Cambridge, dans le Massachusetts, qui se consacre à la mise au point de nouveaux traitements oraux contre la dystonie et les troubles du mouvement connexes. Le Dr Ravina possède plus de 25 ans d'expérience dans divers secteurs, notamment au sein du gouvernement, du milieu universitaire et de l'industrie biopharmaceutique.



Q. : Vous avez consacré une grande partie de votre carrière de neurologue à soigner des personnes atteintes de troubles du mouvement. Qu'est-ce qui vous a poussé à fonder Vima Therapeutics et à vous concentrer plus particulièrement sur de nouvelles options thérapeutiques pour la dystonie?

Lorsque j'ai eu l'occasion de fonder une nouvelle entreprise, je me suis posé deux questions principales : 1. Un nouveau traitement est-il nécessaire? 2. Notre compréhension des principes scientifiques et biologiques sous-jacents est-elle suffisante pour mettre au point un nouveau traitement? En approfondissant la question, il m'est apparu clairement que la réponse à ces deux questions était « oui ». Depuis que j'ai effectué ma formation spécialisée en troubles du mouvement il y a 25 ans, aucune nouvelle approche thérapeutique n'a vu le jour pour traiter la dystonie, à l'exception des toxines et de la stimulation cérébrale profonde (SCP). En ce qui concerne la biologie et la science, nous avons constaté qu'il existait des points communs liés aux déséquilibres des neurotransmetteurs entre les différents types de dystonie. Cela nous a amenés à travailler sur des idées et des expériences préliminaires dès 2023 et nous a mis sur la voie de la mise au point d'un nouveau traitement oral potentiel contre la dystonie.

Suite à la page 14

Q. : Vous avez participé au 6^e Symposium international sur la dystonie Samuel Belzberg en 2023. Qu'est-ce qui vous a le plus marqué lors de cette réunion?

Ce fut une excellente réunion qui m'a permis de constater qu'il y avait un dynamisme certain, des infrastructures telles que la Dystonia Coalition et l'étude sur l'évolution naturelle de la maladie, ainsi que de nombreux scientifiques talentueux. Ce qui a également retenu l'attention, ce sont certaines données issues de la Dystonia Coalition et de l'étude allemande DysTract sur l'histoire naturelle de la maladie, qui ont montré qu'en y regardant de plus près, davantage de personnes souffrent d'une dystonie plus étendue ou touchant davantage de parties du corps qu'on ne le pensait auparavant. Non localisées, c'est-à-dire ne se limitant pas à une seule partie du corps, mais touchant deux parties du corps ou plus qui pourraient ne pas être traitées par des injections de toxine.

Q. : Dans quelle mesure des rencontres comme celle-ci sont-elles importantes pour favoriser les liens entre chercheurs et cliniciens?

Je ne saurais trop insister sur l'importance de la communauté de la recherche et de la pratique clinique, car c'est là que l'on trouve et que l'on échange des idées, et ce sont ces groupes qui mènent les essais cliniques et mettent au point de nouveaux traitements. On le constate dans tous les autres domaines, et la communauté des chercheurs se développe parallèlement à la collaboration qui découle de la réalisation d'essais cliniques.

Q. : De nombreux traitements actuels de la dystonie ne permettent pas de maîtriser pleinement les symptômes ou peuvent être difficiles à tolérer. Selon vous, où se situent les plus grandes lacunes aujourd'hui?

Notre objectif est de mettre au point un traitement oral quotidien et fiable qui serait efficace quelle que soit la ou les parties du corps touchées par la dystonie. Cela n'existe tout simplement pas à l'heure actuelle. Les toxines ont des effets fluctuants ou variables au fil du temps; elles ne sont approuvées par la FDA (et Santé Canada) que pour le cou et les yeux, et leurs résultats dépendent fortement de la qualité de l'injection et de l'habileté du praticien. La stimulation cérébrale profonde (SCP) peut avoir des effets importants chez certaines personnes, mais il s'agit bien sûr toujours d'une chirurgie cérébrale, et les données d'épidémiologie montrent que seulement environ 3 % des patients atteints de dystonie bénéficient d'une SCP. En bref, ces traitements sont efficaces, mais nous avons besoin d'une solution qui permette de traiter davantage de personnes et plus souvent.

Q. : Votre entreprise met au point un médicament oral, le VIMO423, conçu pour agir sur les mécanismes biologiques sous-jacents de la dystonie. Pourriez-vous expliquer, en termes simples, comment ce médicament agit sur le cerveau?

L'idée fondamentale qui ressort de ces années de recherche est qu'il existe un déséquilibre au niveau des neurotransmetteurs clés impliqués dans la façon dont le cerveau contrôle les mouvements. Plus précisément, nous pensons qu'il existe un excès d'une substance chimique cérébrale, l'acétylcholine, par rapport à la dopamine, dans une partie du cerveau appelée le striatum, qui est essentiellement un centre de relais pour les

signaux moteurs. Des études antérieures et des essais cliniques laissent croire que le blocage de la transmission de l'acétylcholine pourrait atténuer les symptômes de la dystonie. Cependant, les médicaments existants qui bloquent les récepteurs de l'acétylcholine sont mal tolérés en raison des effets secondaires. Nous avons donc conçu notre médicament expérimental, le VIMO423, pour agir sur ce mécanisme, en réduisant la transmission de l'acétylcholine, tout en améliorant l'innocuité et en diminuant les effets secondaires, dans le but de disposer d'un nouveau médicament oral potentiel pour traiter la dystonie.

Q. : Vous avez récemment lancé l'essai clinique de phase II STRIDE sur la dystonie. Quel est l'objectif principal de cette étude?

L'objectif de tout essai clinique, y compris Stride Dystonia, est de comprendre les bienfaits potentiels et les effets secondaires potentiels. C'est ce que nous essayons de faire ici, et plus précisément de déterminer quelle est la dose optimale pour maximiser les bienfaits sur la dystonie et minimiser les effets secondaires, afin de rendre ce médicament aussi efficace que possible. Il s'agit d'un processus, et les données issues de l'étude Stride Dystonia nous aideront à planifier la prochaine étude et à définir la marche à suivre avec la FDA, qui est chargée d'accorder l'homologation de tous les nouveaux médicaments.

Q. : Quand les patients peuvent-ils s'attendre à voir les résultats de l'essai STRIDE Dystonia, et à quoi ressemblerait un succès?

Nous espérons mener à bien cet essai clinique au cours du premier semestre de 2027. Ce calendrier dépend de la collaboration de tous.

Q. : Dans quelle mesure la participation des patients est-elle importante pour faire progresser des recherches comme celle-ci?

La participation des patients est l'élément clé. Nous avons fondé cette entreprise pour les personnes atteintes de troubles moteurs. Les essais cliniques que nous menons sont le fruit d'une collaboration entre des personnes atteintes de dystonie et des chercheurs. Les essais cliniques ne peuvent avoir lieu sans que des participants s'y inscrivent, y restent, prennent le médicament à l'étude et fassent part de leur expérience objective et précise au cours de l'essai. C'est ce qui constitue les données. C'est également l'une des raisons pour lesquelles nous avons baptisé cet essai clinique « Stride Dystonia » : pour symboliser le fait d'avancer et de franchir ensemble une nouvelle étape. Participer à des essais cliniques, c'est apporter sa contribution. Il ne s'agit pas pour une personne en particulier de recevoir un traitement, mais plutôt de contribuer à la mise au point de traitements futurs. Alors que nous entamons cet essai clinique, je tiens simplement à remercier les personnes qui y participent déjà pour le temps et les efforts qu'elles y consacrent. Quant à celles et ceux qui sont intéressés, vous pouvez en savoir plus sur cet essai clinique sur le site stridedystonia.com.

Suite à la page 15

Q. : Y a-t-il des formes de dystonie qui pourraient tirer le plus grand bénéfice de ce traitement?

Pour l'instant, nous nous concentrons sur la dystonie isolée ou primaire. Cette forme de dystonie concerne les personnes atteintes d'une dystonie qui n'est pas causée par une autre affection neurologique. Nous souhaitons également étudier les personnes atteintes de dystonie dans plusieurs parties du corps. Cela nous permet d'avoir un niveau de gravité suffisant pour mesurer tout changement dans le cadre de l'essai clinique.

Nous espérons que le VIMO423 pourrait être efficace chez les personnes atteintes de nombreux types différents de dystonie, quelle que soit la partie du corps touchée, mais il faut bien commencer quelque part, et cet essai doit être un succès pour que nous puissions aller de l'avant.

Q. : Si le VIMO423 et les traitements similaires s'avèrent efficaces, comment envisagez-vous l'évolution des options de traitement au cours des cinq à dix prochaines années?

Un premier médicament oral approuvé pour traiter la dystonie pourrait constituer un tournant. Tout d'abord, cela offrirait aux gens une façon tout à fait différente de traiter la dystonie, sans

injections ni chirurgie. Cela ouvrira également la voie à la mise au point de nouveaux traitements.

Cela montrera aux personnes qui investissent dans la recherche que la dystonie est un domaine promis à de grands progrès. Cela permettra de mettre sur pied cette communauté de recherche dont nous parlions tout à l'heure, afin que les essais cliniques futurs puissent être encore plus efficaces et ouvrira la voie auprès de la FDA pour que les futurs traitements puissent être approuvés. La mise en place d'un processus réglementaire bien défini encouragerait d'autres entreprises et chercheurs à explorer de nouveaux traitements. Pour changer la donne à l'horizon de cinq à dix ans, il faut commencer par un essai clinique concluant. C'est pourquoi nous sommes ravis du projet Stride Dystonia et de notre collaboration avec la DMRF et la communauté des personnes atteintes de dystonie afin de continuer à faire progresser la recherche sur la dystonie.

*Reproduit et adapté avec l'autorisation de DMRF Dystonia Dialogue
Été 2026, vol. 49, No 2*



« Ayant récemment reçu un diagnostic de dystonie cervicale, j'ai communiqué avec la FRMD Canada pour obtenir de l'information. Je suis très satisfaite de ce qu'on m'a envoyé, et j'ai pu recevoir des copies papier de ces renseignements. »

— Karen



Sensibilisation

La FRMD Canada est un membre actif des Organismes caritatifs neurologiques du Canada (OCNC) et collabore avec d'autres organismes caritatifs spécialisés dans les troubles neurologiques afin de faire avancer leurs priorités communes et d'améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de troubles neurologiques.

En travaillant ensemble, nous pouvons en tant qu'organismes caritatifs spécialisés dans les troubles neurologiques partager notre expertise, coordonner nos efforts de sensibilisation et maximiser notre impact collectif. Le Rapport d'impact 2025-2026 des OCNC met en lumière cette collaboration et ces efforts, notamment la mobilisation auprès des décideurs fédéraux, la planification des activités de sensibilisation et les travaux menés en vue de la réalisation d'un sondage national sur la santé neurologique à l'échelle de la population.

Le rapport est disponible en anglais et en français :

moncerveaumavie.ca/wp-content/uploads/FRENCH-NHCC-REPORT-JULY-29-compressed.pdf

Comment la physiothérapie peut aider les personnes atteintes de dystonie

L'année dernière, la FRMD Canada a mené un sondage auprès de personnes atteintes de dystonie afin de mieux comprendre comment elles gèrent leurs symptômes. Plus de la moitié des répondants ont déclaré avoir eu des séances de physiothérapie, ce qui en fait le traitement complémentaire la plus couramment utilisée. Pour en savoir plus sur la façon dont la physiothérapie peut aider les personnes atteintes de dystonie et sur la manière de trouver le bon physiothérapeute, nous avons discuté avec la physiothérapeute Haseel Bhatt, fondateur de Neurology Rehab dans la région de Durham, en Ontario.

M. Bhatt a consacré sa carrière au traitement des personnes atteintes de troubles du mouvement, notamment la dystonie, la maladie de Parkinson et les troubles neurologiques fonctionnels. Son expérience au sein de cliniques spécialisées dans les troubles du mouvement lui a permis d'acquérir une connaissance approfondie des défis auxquels font face les personnes atteintes de dystonie, des traitements disponibles et du rôle que la physiothérapie peut jouer en complément des soins médicaux.

Pourquoi envisager la physiothérapie?

Même si chaque personne atteinte de dystonie est unique, M. Bhatt a quelques conseils généraux à offrir. « **Toute personne qui n'a pas encore essayé la physiothérapie pour traiter sa dystonie pourrait probablement en tirer profit** », affirme-t-il. « **Si vous souffrez de dystonie et que vous essayez de surmonter la douleur ou les tensions, il existe probablement une meilleure façon de faire.** »

Plus précisément, M. Bhatt suggère que les personnes qui reçoivent des injections de toxine botulique peuvent en tirer un bénéfice particulier à un certain moment de leur cycle de traitement. « **Il existe une période thérapeutique après les injections [de toxine botulique] pendant laquelle les patients peuvent faire beaucoup d'efforts pour rééduquer leurs schémas musculaires** », explique-t-il.

D^{re} Jane Liao, neurologue spécialisée dans les troubles du mouvement, partage également cette recommandation. « **Il existe de bonnes études portant spécifiquement sur le rôle de la physiothérapie dans le traitement de la dystonie cervicale** », explique-t-elle. « **L'association d'injections de toxine botulique et de physiothérapie a donné de meilleurs résultats que chacune de ces interventions prise séparément.** » D^{re} Liao souligne que l'intégration de la physiothérapie à un plan de traitement peut s'avérer particulièrement utile pour réduire la douleur.

Trouver le bon thérapeute

Si la physiothérapie vous semble être une option à envisager, la prochaine étape consiste à trouver un ou une physiothérapeute possédant l'expertise requise. « **Idéalement, il faudrait trouver quelqu'un qui possède au moins une formation en réadaptation neurologique** », explique M. Bhatt.

Il recommande également de ne pas hésiter à demander à une personne, avant de commencer à travailler avec elle, si elle a déjà travaillé avec des patients atteints de dystonie. « **Techniquement, je pourrais soigner un joueur de soccer qui se blesse lors de la Coupe du monde, mais ce n'est pas mon domaine d'expertise** », dit-il. Si une personne ne correspond pas au profil recherché, M. Bhatt suggère également de lui demander si elle a des recommandations à faire, car elle pourrait savoir où trouver la personne qu'il vous faut.

Comment le processus commence-t-il?

M. Bhatt considère la thérapie comme un effort de collaboration entre lui-même et la personne soignée. Pour cerner les besoins d'une personne, il doit d'abord faire une évaluation. Il examine la manière dont la dystonie se manifeste sur le plan des schémas de mouvement, de la tension, de l'amplitude articulaire et de la posture. Il souligne qu'une analyse approfondie porte également sur la personne dans son ensemble. Cela suppose notamment de voir comment les symptômes non moteurs, comme la douleur, l'anxiété et le stress, ont un impact sur les mouvements, ainsi que de mieux comprendre les activités quotidiennes de la personne et l'impact de la dystonie sur ces activités.

Cette évaluation est également l'occasion pour la personne atteinte de dystonie de décider si elle souhaite poursuivre en physiothérapie. « **À la fin de la séance d'évaluation, vous devriez savoir si cette voie ou cette approche pourrait vous être utile** », conseille M. Bhatt.

Comment fonctionne le traitement?

Une fois l'évaluation terminée, le traitement est adapté aux symptômes, aux objectifs et aux activités quotidiennes de la personne.

L'une des premières compétences que de nombreux patients atteints de dystonie acquièrent en physiothérapie est la prise de conscience du mouvement. M. Bhatt fait remarquer qu'une fois que certaines postures et certains mouvements sont encodés dans le cerveau, bon nombre de ses patients surestiment leur ampleur. Cela peut à son tour aggraver les symptômes non moteurs, comme l'anxiété, créant ainsi un cercle vicieux qui entraîne une aggravation des symptômes moteurs, comme la tension. M. Bhatt utilise souvent la rétroaction vidéo pour aider les patients à observer et à suivre leurs mouvements, ce qui leur permet d'établir une base de référence plus précise.

Une fois que le patient a une meilleure idée de ce qui se passe dans son corps, M. Bhatt tente d'explorer différentes façons de bouger qui améliorent la fonction physique et atténuent l'inconfort.



Haseel Bhatt est physiothérapeute et propriétaire de Neurology Rehab. Il possède une vaste expérience dans le domaine des troubles du mouvement.

Cela consiste à renforcer et à étirer certains muscles, puis à tirer parti de cette meilleure conscience corporelle pour activer certains muscles de façon ciblée, ce qui permet d'effectuer les mouvements plus efficacement.

Il énumère des techniques telles que la stimulation par vibrations, la respiration et la relaxation, ainsi que des exercices sensorimoteurs permettant d'adopter ces différentes façons de bouger. M. Bhatt se penchera également sur des astuces sensorielles susceptibles d'atténuer les symptômes.

Il n'y a pas de réponse simple en ce qui concerne la durée du traitement. Cela peut varier en fonction du type de dystonie dont souffre la personne, de son expérience antérieure, de ses objectifs personnels et des ressources dont elle dispose. L'approche de M. Bhatt vise à élaborer un programme d'exercices que les patients peuvent faire tous les jours à la maison afin d'effectuer des progrès et de les conserver. M. Bhatt recommande de faire preuve de franchise avec votre physiothérapeute quant aux contraintes de temps ou de ressources dont vous disposez pour la physiothérapie. Vous pourrez ainsi élaborer ensemble un plan réaliste.

Quels types d'améliorations sont possibles?

Pour M. Bhatt, la physiothérapie ne consiste pas à rechercher la perfection dans le mouvement. Elle permet d'aider les gens à faire ce qui compte le plus pour eux. Il dispose de nombreux exemples d'objectifs fonctionnels que ses patients ont pu atteindre grâce à des programmes de physiothérapie.

Il y avait cette enseignante qui souhaitait pouvoir tourner la tête pour s'adresser à un groupe d'élèves sans que ses tremblements prononcés ne l'en empêchent.

M. Bhatt évoque le cas d'une autre personne atteinte de dystonie qui souhaitait améliorer son équilibre au point de pouvoir se rendre seule au cinéma. Ils ont travaillé ensemble pour améliorer son endurance et commencé par une petite marche jusqu'au dépanneur du coin. Ils ont commencé par porter des choses, à prendre un contenant de lait pour le ramener à la maison. Finalement, ils ont réussi à monter les marches jusqu'à leur siège au cinéma avec leur maïs soufflé.

Il se souvient d'une femme qui souhaitait pouvoir rédiger des notes pour son mari tout en continuant à signer ses propres chèques. Ils se sont efforcés de modifier la posture de son bras et de détendre son épaule, afin de donner à sa main davantage de liberté pour tenir un stylo et écrire.

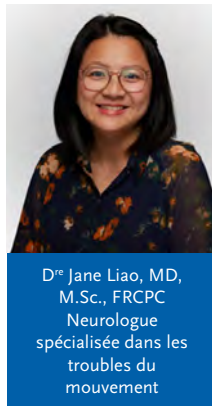
Récemment, une patiente lui a confié qu'il y a un an, elle n'aurait jamais pu imaginer pouvoir promener son chien sans ressentir de douleur. Après avoir travaillé ensemble sur des exercices visant à renforcer sa force et sur des stratégies pour gérer la douleur, elle a pu marcher sur de plus longues distances et sans ressentir de douleur.

Ce sont ces progrès fonctionnels qui rendent la thérapie motivante et efficace. « **Les gens peuvent suivre des séances de physiothérapie aussi longtemps qu'ils le souhaitent** », M. Bhatt

explique : « **Mais s'il n'y a pas d'objectif à la fin, souvent, ils ne feront pas les exercices et ne comprendront pas en quoi ces exercices vont les aider.** »

Les obstacles à l'accès et comment les surmonter

L'accès aux soins constitue un obstacle majeur pour de nombreux traitements complémentaires de la dystonie. En matière de physiothérapie, il peut être difficile de trouver des spécialistes des troubles du mouvement. M. Bhatt offre ses services en personne et en ligne à ceux qui habitent trop loin. Le recours à la télésanté a pris de l'ampleur dans les provinces. Certaines réglementations exigent toutefois que les physiothérapeutes soient titulaires d'un permis d'exercice dans la province où ils dispensent leurs soins. Une plus grande souplesse en matière d'octroi de permis pourrait permettre à un plus grand nombre de personnes d'avoir accès à des professionnels possédant des connaissances spécialisées dans toutes les provinces. Le fait de communiquer avec l'organisme provincial de réglementation de la physiothérapie ou avec l'association professionnelle de votre province peut contribuer à faire connaître la demande de ces changements en matière d'octroi de permis d'exercice.



Il y a aussi la question des coûts. Bien qu'il existe des programmes multidisciplinaires financés par l'État pour des troubles comme la maladie de Parkinson, les personnes atteintes de dystonie ne bénéficient pas du même accès. D^{re} Liao reconnaît qu'il s'agit là d'un problème. « **J'espère que nous verrons à l'avenir une augmentation des programmes subventionnés de physiothérapie spécialisée et d'exercices en groupe axés spécifiquement sur la dystonie, qui permettront de répondre aux besoins non comblés** », dit-elle.

Sensibiliser la population et militer en faveur de ces services là où vous vivez peut constituer la première étape pour que la physiothérapie fasse partie intégrante des cliniques spécialisées dans les troubles du mouvement financées par la province.

Même si la physiothérapie ne permet pas de guérir la dystonie, elle peut aider de nombreuses personnes à bouger plus aisément, à renforcer leur confiance en elles et à progresser vers des objectifs quotidiens significatifs. D^{re} Liao souligne que, comme la dystonie peut se manifester différemment selon les personnes, les spécialistes en apprennent chaque jour davantage à son sujet. « Pour de nombreux patients, les médicaments dont nous disposons actuellement n'ont souvent qu'une efficacité partielle ou entraînent trop d'effets secondaires. Les traitements complémentaires, comme la physiothérapie, sont bénéfiques et ne présentent aucun effet secondaire. » Comme le dit M. Bhatt, « **Le but est d'apprendre, d'expérimenter et d'essayer de nouvelles façons de bouger.** »

La FRMD Canada tient à jour une liste de professionnels spécialisés dans la dystonie. Pour trouver un physiothérapeute près de chez vous, vous pouvez consulter le site : www.dystoniacanada.org/fr/Physiotherapie-et-dystonie

Nous tenons à remercier AbbVie Canada pour son soutien à notre travail en faveur de la communauté des personnes atteintes de dystonie.

abbvie

La FRMD Canada a été fondée et est soutenue par des bénévoles : Poursuivez votre lecture pour découvrir nos réussites récentes, les possibilités qui s'offrent à vous actuellement et les façons dont vous pouvez vous impliquer.



Nouveau groupe de soutien à Victoria (C.-B.)

Nous sommes ravis d'accueillir Susan Rivet, de Victoria, en Colombie-Britannique, en tant que nouvelle animatrice de groupe de soutien de la FRMD Canada. Pour communiquer avec Susan et en savoir plus sur les possibilités de soutien offertes dans la région de Victoria, rendez-vous sur : www.dystoniacanada.org/victoria

Ressources et matériel éducatifs sur la dystonie

Ressource éducatives mise à jour : Dystonie de fonction

Fournir à notre communauté des renseignements fiables pour mieux comprendre la dystonie et militer en faveur de soins adaptés constitue un élément clé de notre mission. Nous avons mis à jour notre brochure intitulée « Dystonie de fonction » afin d'aider les personnes touchées, leurs familles et les professionnels de la santé à mieux comprendre cette forme de dystonie. Ce contenu est adapté d'informations validées par des experts de la DMRF des États-Unis et révisées par le Dr Sean Udow, spécialiste en la matière. Nous leur sommes reconnaissants pour leur expertise et leur soutien.

La brochure, ainsi que l'ensemble de nos ressources éducatives, est disponible sur notre site Web :

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

Ressource éducative sur le *status dystonicus* - À venir!

Le *status dystonicus* est une complication rare de la dystonie, mais qui compte parmi les plus graves et les plus potentiellement mortelles. La boursière en clinique et en recherche 2025-2027 de la FRMD Canada, **D^{re} Lindsey Vogt** de l'Hôpital SickKids, **D^{re} Monica Ferrer Socorro** de l'Hôpital pour enfants de Boston, Faculté de médecine de Harvard et le **D^r Jonathan Mink**, directeur scientifique de la FRMD, élaborent actuellement une ressource éducative axée sur la famille afin d'aider les aidants à reconnaître les signes avant-coureurs et à communiquer efficacement avec les équipes de soins de santé.



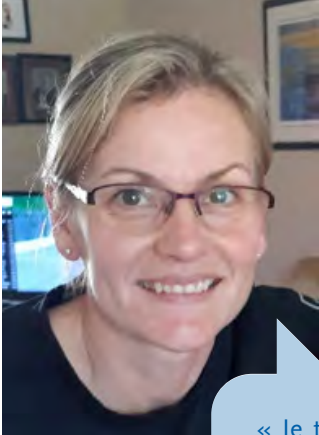
*Nous tenons à remercier tout particulièrement le Rexall Care Network ainsi que Bingo World & Gaming Richmond Hill, dans le cadre du programme « Charitable Gaming Community Good » de l'Ontario Charitable Gaming Association. C'est grâce à leur généreux soutien que cette ressource sur le *status dystonicus* a pu voir le jour.*



Pleins feux sur une bénévole : Helen Dyks

Permettez-nous de vous présenter Helen Dyks, de Kingston, en Ontario. Elle est relativement nouvelle dans son rôle de responsable bénévole d'un groupe de soutien, mais son expérience de la dystonie remonte à six ans. Ses symptômes ont commencé par des clignements des yeux incontrôlables et, pendant deux ans, ont été attribués à tort à des causes telles que des allergies, des tics et la dépression, jusqu'à ce qu'un neurologue lui pose un diagnostic de syndrome de Meige (dystonie orofaciale).

Helen a commencé un traitement à la toxine botulique, ce qui lui a permis de soulager certains symptômes à court terme, mais elle avait l'impression qu'il manquait quelque chose. « **Je n'arrêtais pas de consulter le site Web de la Fondation,** », dit-elle. « **J'ai commencé à me renseigner un peu plus et j'ai décidé de m'impliquer parce que je n'avais personne à qui parler.** » Si elle se sentait perdue, peut-être que d'autres se sentaient comme elle.



Elle a participé à l'une des séances nationales de soutien en ligne et a commencé à trouver la compréhension qu'elle recherchait. « **Entendre les histoires des autres m'a apporté une perspective intéressante sur mon propre parcours.** »

Entrer en contact avec des gens d'autres régions du pays lui avait été utile, mais Helen voulait aller plus loin et voir si elle pouvait trouver une communauté plus près de chez elle. Depuis lors, elle est devenue une référence locale pour les patients et les professionnels de la santé, a organisé une marche « La liberté de bouger » dans sa région et anime des réunions de soutien virtuelles consacrées au syndrome de Meige et au blépharospasme.

« Je trouve vraiment que ça m'aide de parler à des personnes atteintes de dystonie, car elles comprennent ce que je vis. Et si je peux aider ne serait-ce qu'une seule personne en rendant son parcours moins difficile qu'il ne l'a été pour moi au début, je veux continuer à le faire. »

Merci aux bénévoles comme Helen qui mettent leurs compétences et leur compassion au service de nos groupes de soutien partout au pays. Grâce à votre travail, notre communauté reste forte et pleine d'espoir, et elle apprend les uns des autres.

Helen s'est également jointe récemment au Groupe consultatif sur le soutien (GCS) de la FRMD Canada. Le GCS a été créé afin d'améliorer la structure des groupes de soutien et de conseiller le personnel sur les programmes et les stratégies de soutien visant à répondre aux besoins non comblés au sein de la communauté des personnes atteintes de dystonie.



Thank you ALL for your generous support!

Helen, entourée d'amis venus l'encourager sous la pluie, lors de l'événement « La liberté de bouger : Courir, marcher et rouler » de 2026.

Pour en savoir plus sur la façon de vous joindre à un groupe de soutien dans votre région, consultez le site : www.dystoniacanada.org/fr/soutien

Éducation et impact sur la communauté (suite)

Septembre est le mois de la sensibilisation à la dystonie : Amplifions notre voix collective

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



Symposiums éducatifs sur la dystonie cet automne

Symposium de Montréal

12 septembre 2026 | de 12 h à 16 h

Organisé par le groupe de soutien francophone de Montréal (Dystonie-partage)

www.dystoniacanada.org/fr/events/symposium-du-cinquante-eme-anniversaire-de-montreal

Merci à toutes les personnes qui ont participé au symposium de Montréal. Visitez cette page Web pour voir des photos de l'événement.

Symposium de la région du Grand Toronto

25 octobre 2026 | de 9 h à 16 h 30

Organisé par le groupe de soutien sur la dystonie de la région du Grand Toronto

www.dystoniacanada.org/2026/GTHASymposium

Nous remercions nos généreux commanditaires
et partenaires

abbvie



La Fondation de recherche médicale sur la dystonie annonce les lauréats des subventions et des bourses de recherche de 2026 visant à faire progresser la recherche sur la dystonie

La FRMD Canada se consacre à faire progresser la recherche afin de mettre au point davantage de traitements et, à ultimement, de trouver un remède à la dystonie. Notre objectif est de soutenir les esprits les plus brillants et les plus talentueux dans ce domaine, tant au Canada qu'à l'échelle internationale. En collaboration avec notre organisme sœur, la DMRF aux États-Unis, la FRMD Canada appuie la recherche visant à approfondir les connaissances sur les fondements génétiques, moléculaires, physiologiques et pathologiques de la dystonie.

Félicitations aux nouveaux lauréats et merci à tous les supporteurs de la FRMD Canada d'avoir rendu ces recherches possibles.

SUBVENTIONS

Des subventions de recherche sont offertes pour soutenir des travaux de recherche fondés sur des hypothèses, menés aux niveaux génétique, moléculaire, cellulaire, systémique ou comportemental, susceptibles de permettre une meilleure compréhension de la manière dont la dystonie altère le fonctionnement normal de l'organisme (physiopathologie) ou de mener à de nouveaux traitements pour l'une ou l'ensemble des formes de dystonie.



Darius Ebrahimi-Fakhari, M.D., Ph. D. et Katerina Bernardi, M.D.

Creating Clinical Trial Readiness for cAMP-Related Dystonias through Natural History Characterization and Therapeutic Discovery (Préparation à la conduite d'essais cliniques sur les dystonies liées à l'AMPc par la caractérisation de l'évolution naturelle de la maladie et la découverte de traitement)
Hôpital pour enfants de Boston



RÉSUMÉ : Les travaux de recherche de D^{re} Ebrahimi-Fakhari porteront sur les dystonies liées à l'AMPc et sur la manière dont certains troubles moteurs infantiles rares et graves sont causés par des mutations génétiques qui perturbent la communication entre les cellules cérébrales. Les enfants atteints souffrent de mouvements incontrôlés, de contractions musculaires douloureuses et de graves épisodes dystoniques, mais il n'existe actuellement aucun traitement modificateur de la maladie et peu d'options thérapeutiques. Ce projet suivra 100 enfants pendant deux ans afin de mieux comprendre l'évolution de ces affections et de cerner les mesures pertinentes à prendre pour les futurs essais cliniques. Parallèlement, les chercheurs créeront des modèles de cellules cérébrales dérivées de patients afin d'étudier les mécanismes de la maladie et de passer au crible des milliers de médicaments existants approuvés par la FDA pour identifier des traitements potentiels. L'hypothèse centrale de ce projet est qu'une caractérisation longitudinale systématique des dystonies liées à l'AMPc permettra de déterminer si les conditions sont réunies pour mener des essais cliniques, grâce à la définition de mesures de résultats normalisées et de trajectoires de la maladie. Dans la deuxième partie, les modèles neuronaux dérivés de patients permettront de découvrir de petites molécules pouvant être réutilisées pour cibler la signalisation par l'AMPc. Voilà donc notre objectif.

POINT DE VUE D'UN CHERCHEUR : Ce que ce prix de la FRMD représente pour nous, honnêtement, c'est l'espoir. L'espoir que nous pouvons redonner aux familles qui fréquentent notre clinique. Chaque semaine, je reçois des patients qui ont vu leur enfant développer l'un de ces troubles, et le plus difficile dans mon travail, c'est de leur dire qu'il n'existe pas encore de traitement capable de modifier le cours de la maladie. Cette subvention change la donne. Cela signifie que nous pouvons désormais affirmer sans hésitation que nous y travaillons activement, et voici exactement comment. Je tiens donc à remercier la communauté de la FRMD, les familles, les défenseurs de la cause et les scientifiques qui sont les piliers de cette Fondation. C'est grâce à votre soutien que ce projet voit le jour, et je suis honoré d'y participer.



Dr Ignacio Keller Sarmiento, M.D.

Integrative Transcriptomic and Machine Learning Framework for Novel Dystonia Gene Identification (Cadre intégratif combinant la transcriptomique et l'apprentissage automatique pour l'identification de nouveaux gènes responsables de la dystonie)
Université Northwestern



RÉSUMÉ : Les recherches du Dr Sarmiento visent à améliorer le diagnostic génétique, à mieux comprendre les mécanismes pathologiques et à favoriser la mise au point de traitements ciblés pour les enfants atteints. Ce projet fera appel à des méthodes avancées de calcul et d'apprentissage automatique pour analyser des données sur l'expression génique cérébrale et identifier de nouveaux gènes susceptibles de contribuer à la dystonie.

Suite de l'article en page 20

Les chercheurs examineront ensuite de vastes ensembles de données sur le génome complet provenant d'enfants atteints de dystonie afin d'identifier des variantes génétiques rares et potentiellement nocives dans ces gènes candidats.

POINT DE VUE D'UN CHERCHEUR : Au fil des ans, nous avons découvert plusieurs gènes associés à la dystonie. Cependant, malgré ces progrès, la plupart des personnes atteintes de dystonie n'obtiennent toujours pas de réponse génétique claire. Ce manque de réponses peut être extrêmement frustrant pour les patients et leurs familles et freine la mise au point de nouveaux traitements. L'objectif de ma recherche est de contribuer à combler cette lacune en matière de diagnostic. Le fait de bénéficier d'un financement de la Fondation de recherche médicale sur la dystonie revêt une importance considérable à mes yeux. Cela témoigne de la confiance et du soutien d'une communauté qui comprend à quel point ce travail est urgent. La FRMD joue un rôle essentiel pour transformer les découvertes scientifiques en progrès concrets pour les personnes atteintes de dystonie. Je suis profondément reconnaissant envers la Fondation et envers tous ceux qui appuient sa mission.

BOURSES DE RECHERCHE

Les bourses postdoctorales visent à reconnaître et à soutenir de jeunes scientifiques exceptionnels qui ont obtenu un doctorat et entrepris une période de recherche encadrée. La FRMD apporte son soutien à des chercheurs postdoctoraux qui s'efforcent d'améliorer de manière fondamentale notre compréhension des dysfonctionnements cérébraux et des mécanismes moléculaires à l'origine de la dystonie.



Viviana Hernández Castañón, Ph. D.

Predictive Modeling of Dystonic Biomarkers Using Minimally Invasive EEG Recordings (Modélisation prédictive de biomarqueurs dystoniques à l'aide d'enregistrements EEG peu invasifs)

Université Virginia Tech



RÉSUMÉ : La dystonie est un trouble moteur courant caractérisé par des contractions musculaires involontaires et des postures anormales, mais ses causes et son dépistage précoce restent mal compris. Ce projet étudie les modifications cérébrales précoces à l'aide d'un modèle murin dans lequel certains animaux développent une dystonie tandis que d'autres, porteurs de la même mutation, ne présentent aucun symptôme. Les chercheurs enregistreront l'activité cérébrale à l'aide de l'électroencéphalographie (EEG) et le suivi des mouvements au fil du temps afin d'identifier des schémas permettant de prédire l'apparition des symptômes de la dystonie. L'objectif est de découvrir des marqueurs cérébraux précoces qui pourraient aider les médecins à détecter la dystonie plus tôt et à mettre en place des traitements plus efficaces.

POINT DE VUE D'UN CHERCHEUR : L'un des défis liés à la dystonie réside dans le fait que nous ne comprenons toujours pas entièrement ce qui se passe dans le cerveau lorsque la dystonie se développe, ce qui complique le diagnostic précoce et les progrès en matière de traitements. Dans le cadre de ce projet, nous étudions donc comment l'activité cérébrale évolue au fil du temps chez les personnes atteintes de dystonie. Je suis vraiment reconnaissant du soutien que nous recevons de la Fondation de recherche médicale sur la dystonie. Grâce à ce soutien, nous menons cette étude dans le but ultime d'améliorer la qualité de vie des patients atteints de dystonie et de leurs familles.



Nguyen Minh Thu Pham, Ph. D.

Autophagic Targeting of Nuclear Condensates to Restore Protein Homeostasis in Dystonia (Ciblage autophagique des condensats nucléaires pour rétablir l'homéostasie protéique dans la dystonie)

Université Yale



RÉSUMÉ : La dystonie DYT1 est un trouble du mouvement qui se manifeste dès l'enfance et qui est causé par des mutations de la protéine torsine, ce qui perturbe la capacité des cellules à maintenir leurs protéines en bon état. Cette étude a révélé que les cellules dépourvues de torsine forment des agrégats protéiques nocifs, appelés « condensats », qui piègent d'importants facteurs de contrôle de la qualité et causent du stress cellulaire. S'appuyant sur des découvertes antérieures, ce projet visera à évaluer comment l'activation de l'autophagie, c'est-à-dire le système naturel de nettoyage de la cellule, peut éliminer ces condensats toxiques et rétablir l'équilibre protéique normal. L'objectif de mes recherches est d'identifier de nouvelles cibles thérapeutiques et des stratégies de traitement potentielles pour la dystonie.

POINT DE VUE D'UN CHERCHEUR : Mes travaux visent à cerner l'anomalie moléculaire à l'origine de la dystonie et à trouver des moyens d'aider les cellules à se régénérer. Grâce au soutien de la Fondation de recherche médicale sur la dystonie, nous avons pu passer de la théorie à la pratique dans nos travaux de recherche. La bourse postdoctorale accordée par la FRMD me permet de mener la prochaine étape de notre étude. Merci d'avoir rendu ce projet possible.

Adapté et reproduit avec l'autorisation de DMRF Dystonia Dialogue, Été 2026 Vol. 49, No 2

Augmentez votre impact

Votre histoire a le pouvoir d'inspirer la générosité. Rendez hommage à un être cher en organisant une collecte de fonds et découvrez comment Benevity peut vous aider à multiplier votre impact.

Dans notre communauté, le don n'est pas simplement un geste ponctuel. À la FRMD Canada, nous avons constaté que nos donateurs ont un impact dont les répercussions vont bien au-delà d'eux-mêmes. On peut citer comme exemple Jacqueline Bell, ancienne responsable du groupe de soutien de Toronto, décédée en juillet 2025. Jacqueline est décrite par sa famille comme une personne qui « **a incarné avec passion son rôle d'aide, tant à la maison que dans sa collectivité.** » Inspirée par son engagement, la famille de Jacqueline perpétue son héritage d'entraide et de générosité en participant chaque année à la campagne « Liberté de bouger » sous le nom de l'équipe « **Bell** ».

Afin de donner encore plus d'ampleur à cette initiative en hommage à Jacqueline, les membres de sa famille ont réussi à multiplier les dons reçus en mobilisant leurs lieux de travail. L'un des éléments clés à cet égard a été de faciliter les dons grâce à une plateforme canadienne appelée Benevity. De nombreuses entreprises organisent des activités de consolidation d'équipe, en consacrant du temps et des ressources à des causes qui leur tiennent à cœur, ainsi qu'à leurs employés. Benevity simplifie ce processus pour les entreprises, allant même jusqu'à leur fournir des outils permettant de verser une contribution équivalente aux dons effectués par leurs employés. Grâce à son engagement et à ses dons par l'intermédiaire de Benevity, l'équipe Bell a amassé des milliers de dollars pour la recherche sur la dystonie et n'a pas l'intention de s'arrêter là.

Rob Bell est le fils de Jacqueline et un collecteur de fonds dévoué. « **Soutenir la course “La liberté de bouger pour la dystonie” est devenu bien plus qu'une simple participation à cet événement annuel** », souligne-t-il. « **Cela permettait de faire connaître une cause qui me tient particulièrement à cœur. En collaborant avec le comité de collecte de fonds de mon employeur, en envoyant un courriel à l'ensemble de l'organisation contenant les détails de l'événement et un lien vers Benevity pour faire un don, et en communiquant individuellement avec mes collègues, j'ai appris que ce sont souvent les conversations sincères et chaleureuses qui incitent les gens à s'impliquer et à avoir un impact durable.** »

L'équipe Bell illustre parfaitement comment les gens et leurs histoires incitent à faire des dons. Si la dystonie a eu une incidence sur votre vie ou celle d'un être cher, demandez-vous si votre employeur pourrait soutenir vos efforts de collecte de fonds en s'impliquant et en mettant en place des programmes de contribution équivalente. Nous sommes reconnaissants envers des bénévoles comme Rob et sa famille, qui font preuve d'un leadership exemplaire, ainsi qu'à des outils comme Benevity qui rendent tout cela possible. Vous pourriez avoir un impact similaire à celui de l'équipe Bell. Amplifiez vos efforts de collecte de fonds dès aujourd'hui!



Rob Bell, fils de l'ancienne responsable du groupe de soutien de Toronto Jacqueline Bell, continue de recueillir des fonds pour la dystonie avec sa famille et grâce au soutien de ses collègues.

Laissez un héritage d'espoir

Certains cadeaux laissent une empreinte qui perdure de génération en génération. Au cours des dernières années, la FRMD Canada a eu l'immense honneur de recevoir plusieurs legs et dons successoraux de la part de sympathisants bienveillants qui ont choisi d'inclure notre organisme dans leur testament.

Ces dons sont bien plus que de simples contributions financières. Ils contribuent à faire avancer des recherches novatrices, à renforcer les programmes de soutien destinés aux personnes atteintes de dystonie et à nous rapprocher d'un remède. Ils sont porteurs d'espoir pour l'avenir. À toutes les personnes et à leurs familles qui ont choisi de laisser cet héritage remarquable, merci. Votre générosité continuera de faire une différence pendant de nombreuses années.

Si vous songez à la manière dont vous aimeriez laisser votre héritage, nous vous invitons à en savoir plus sur la façon d'inclure la FRMD Canada dans vos dispositions successorales et de devenir membre de notre « Legacy Society ».

Visitez la [société Legacy](#) pour découvrir comment votre don futur peut contribuer à créer un monde sans dystonie.

Relevez le défi. Faites-le pour la dystonie.

Appuyez la communauté des personnes atteintes de dystonie alors que la FRMD Canada célèbre son 50^e anniversaire. Que vous ayez un passe-temps qui vous passionne, un talent particulier à partager ou que vous cherchiez simplement la motivation nécessaire pour essayer quelque chose de nouveau, voici l'occasion rêvée de faire une différence tout en recueillant des fonds et en sensibilisant la population à la dystonie.

**Il n'y a pas de limites. Quel que soit votre choix, faites-le pour la dystonie et faites-le pour vous-même.
Pour en savoir plus et lancer votre campagne dès aujourd'hui, veuillez consulter le site :
www.dystoniacanada.org/fr/faites-le**

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