

NOUVELLES ARSACS

ÉDITEUR : FONDATION DE L'ATAXIE CHARLEVOIX-SAGUENAY

SGOBEIL@ARSACS.COM

WWW.ARSACS.COM

Nous sommes heureux de vous partager les dernières nouvelles de la Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay (ARSACS). Dans cette édition, vous trouverez un article scientifique publié sur l'ARSACS, des détails sur notre prochain *Dîner des Producteurs 2025* ainsi que des informations sur notre participation au World Orphan Drug Congress (WODC) Europe à Amsterdam. Cette édition comprend également du contenu exclusif, dont la vidéo présentée au congrès de l'ASGCT et une entrevue touchante avec Maxine Monks, une mère qui partage son regard sur la vie avec l'ARSACS.

À LA UNE – RECHERCHE

"S100B Mitigates Cytoskeletal and Mitochondrial Alterations in a Glial Cell Model of Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay", par Dr Federico Herrera et son équipe publié dans le journal *Molecular Neurobiology*.



Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS) is an early-onset neurological disorder caused by mutations in the SACS gene, resulting in the loss of saccin function. Saccin is a multidomain protein that plays key roles in chaperone regulation, protein quality control, and neurofilament dynamics. Saccin deficiency leads to disruption of intermediate filament and mitochondrial networks. S100B, a multifunctional brain-enriched protein, exhibits protective neuroprotective functions that include chaperone activity and interactions with filament proteins and mitochondria. In this study, we used an established astroglial C6 cell model of ARSACS to investigate the potential compensatory effects of S100B on saccin loss with respect to neurofilament integrity and mitochondrial morphological and functional hallmarks. Our results demonstrate that saccin deletion induces S100B upregulation at both mRNA and protein levels, with the S100B protein colocalizing with perinuclear nestin aggregates and filamentous mitochondria networks. Genetic silencing and pharmacological inhibition of S100B exacerbate filament protein aggregation and mitochondrial defects, while supplementation with exogenous recombinant S100B improves ARSACS hallmarks, including decreased nestin aggregates. These findings provide evidence for functional compensation of saccin loss by S100B in glial cells, and suggests a potential role for glial cells in ARSACS.

[Lire l'article complet ici](#)



LE REGARD D'UNE MÈRE : VIVRE AVEC L'ARSACS ENTREVUE AVEC MAXINE MONKS

Dans cette édition de notre infolettre, nous sommes heureux de mettre en lumière une histoire personnelle de la communauté ARSACS. Nous avons rencontré Maxine Monks, dont la fille Olivia vit avec l'ARSACS afin d'en apprendre davantage sur leur parcours, leurs espoirs et leur lien avec la Fondation.



Q : Quand Olivia a-t-elle reçu son diagnostic d'ARSACS ?

Maxine : Olivia a reçu son diagnostic pendant la pandémie de COVID, à l'âge de 24 ans. Le processus a été long – elle a passé un certain temps à l'hôpital où on lui a fait une batterie complète de tests neurologiques. Pendant des mois, nous avons reçu des lettres qui éliminaient différentes conditions, une par une. Chaque fois, nous attendions les résultats avec anxiété. Finalement, la dernière lettre est arrivée et elle confirmait le diagnostic d'ARSACS. C'était bouleversant de recevoir cette nouvelle, mais d'une certaine manière, ce fut aussi un soulagement d'avoir enfin une réponse après une période aussi difficile et incertaine.

Q : Comment avez-vous découvert la Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay?

Maxine : Après le diagnostic d'Olivia, j'ai naturellement commencé à chercher en ligne toute l'information possible sur l'ARSACS. C'est comme ça que je suis tombée sur Betsy, une autre mère dont la fille est aussi atteinte d'ARSACS. Elle a été tellement gentille et aidante, et j'ai appris par la suite qu'elle faisait partie du conseil d'administration de la Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay. Le lien avec Betsy et la Fondation m'a apporté non seulement de l'information, mais surtout un véritable sentiment de soutien et de communauté. Savoir que d'autres familles comprenaient exactement ce que nous vivions a fait une énorme différence.

Q : Vous organisez le Gala ARSACS au Royaume-Uni en octobre prochain. Qu'espérez-vous accomplir avec cet événement ?

Maxine : Pour moi, ce n'est pas seulement une question d'amasser des fonds, mais aussi de rassembler les familles, les chercheurs et toutes les personnes qui se sentent concernées par la cause ARSACS. J'espère que l'événement contribuera à faire connaître la maladie, à susciter un plus grand soutien pour la recherche et à offrir un espace où les personnes touchées par l'ARSACS pourront se retrouver et partager leurs expériences. Créer ce sentiment de communauté est essentiel quand on vit avec une maladie rare comme l'ARSACS. [Apprenez en plus sur l'événement](#)

Q : Quels sont vos espoirs pour l'avenir en ce qui concerne la recherche et les avancées liées à l'ARSACS ?

Maxine : Comme tout parent, j'espère que des traitements (ou même un jour un remède) seront développés pour ralentir ou arrêter la progression de la maladie. Mais je pense aussi qu'on peut déjà faire beaucoup de choses pour améliorer la qualité de vie des familles comme la nôtre. Par exemple, j'aimerais que chaque famille nouvellement diagnostiquée ait accès dès le départ à une infirmière spécialisée ou à un coordonnateur de soins pour l'aider à naviguer dans le système ainsi qu'à des séances régulières de physiothérapie sans fardeau financier. Ces petits gestes de soutien et de soins feraient une grande différence pendant que nous attendons les avancées scientifiques.

ÉVÉNEMENTS CARITATIFS À VENIR



FAITES UN DON DÈS AUJOURD'HUI!

Le *Diner des Producteurs* est l'événement de financement le plus important de la Fondation – une occasion unique de faire avancer la recherche et de soutenir les familles touchées par l'ARSACS.

Ensemble, faisons une réelle différence.



Comment contribuer :

- ✓ Achetez un billet ou une table
- ✓ Faites un don
- ✓ Offrez un bien ou un service pour l'encan
- ✓ Devenez commanditaire de l'événement

[Pour en savoir plus et pour participer](#)
[Faire un don en ligne](#)



FAITES ENTENDRE VOTRE VOIX



Le Schmahmann Laboratory (Massachusetts General Hospital Ataxia Center, Boston) recrute des adultes atteints de maladies cérébelleuses pour valider un nouvel outil d'évaluation des aspects émotionnels du syndrome cognitif et affectif cérébelleux (CCAS).

»» Qui peut participer ?

- Personnes de 18 ans et plus, avec un diagnostic de trouble cérébelleux (y compris l'ARSACS)
- Personnes en mesure de compléter le formulaire en anglais

»» En quoi cela consiste ?

- Remplir 2 courts formulaires et un questionnaire en ligne (≈15 min)
- Participation volontaire et 100 % à distance

[Veillez cliquer ici pour participer](#)

PROCHAINES CONFÉRENCES SUR L'ARSACS

Nous sommes fiers d'annoncer notre participation au World Orphan Drug Congress (WODC) Europe, qui se tiendra en octobre prochain à Amsterdam. Un kiosque sera installé sur place afin d'interagir avec les participants et de faire connaître notre mission auprès des acteurs internationaux du domaine des maladies rares. Nous aurons également le privilège d'animer deux séances :



➤➤➤ **28 octobre à 16h50**

A gene therapy approach for ARSACS:
insights from preclinical models – présenté par
Drs Francesca Maltecca et Daniele Di Ritis.

➤➤➤ **29 avril à 14h50**

ARSACS : Finding Solutions for
Rare Disease Patients –
Sonia Gobeil, Maxine Monks et
Dr Bart Van de Warrenburg.



Pour plus d'information sur le World Orphan Drug Congress (WODC) et pour vous inscrire, veuillez visiter [ce lien](#).



VOUS AVEZ MANQUÉ CES CONFÉRENCES? VISIONNEZ-LES!

Sonia Gobeil parle de l'ARSACS – [regardez l'entrevue réalisée par RareCheck](#)

Le projet de thérapie génique pour l'ARSACS présenté à l'ASGCT – [regardez la présentation](#)