



Fondation de l'Ataxie  
Charlevoix-Saguenay

## Offre de financement pour la recherche sur l'ARSACS

1. **But :** La Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay offre annuellement des bourses de recherche afin de trouver un traitement à l'ataxie récessive spastique autosomique de Charlevoix-Saguenay (ARSACS). Voir Annexe I ci-jointe.
2. **Documents exigés :**
  - Formulaire de candidature dûment complété.
  - Description du projet de recherche
  - C.V. du candidat.
3. **Montant :** Un montant maximum de 100 000 \$ pour une période de 12 mois pourra être accordé. Ce financement pourra être renouvelé pour une deuxième année au moyen d'une nouvelle demande. **Aussi, pour cette année, une demande entourant un projet spécifique peut inclure plusieurs laboratoires canadiens ou autres. Dans un tel cas, la limite de 100 000\$ ne serait pas applicable.**
4. **Nombre de bourses allouées par année :** À déterminer.
5. **Date limite du concours :** Le 25 mai 2018.
6. **Soumission :** Le candidat doit envoyer par courriel le formulaire complété (incluant les annexes) au plus tard le jour de la date limite du concours à Sonia Gobeil à l'adresse suivante : [sgobeil@ctf.ca](mailto:sgobeil@ctf.ca)
7. **Évaluation :** Le Conseil scientifique de la Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay évaluera chacune des demandes.
8. **Rapport d'étapes :** Le candidat dont la demande a été retenue devra fournir à la Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay un rapport d'étapes constatant les avancées scientifiques et les dépenses encourues pour la période.

## OFFRE DE FINANCEMENT POUR LA RECHERCHE SUR L'ARSACS

### Formulaire de candidature

IDENTIFICATION DU CANDIDAT	
<b>NOM :</b>	<b>PRÉNOM :</b>
<b>ADRESSE :</b>	<b>TEL. TRAVAIL :</b> <b>FAX :</b> <b>COURRIEL :</b>
<b>DATE DE NAISSANCE (Année/Mois /Jour)</b>	<b>CITOYENNETÉ :</b> <input type="checkbox"/> Canadien(ne) <input type="checkbox"/> Résident(e) permanent(e) du Québec <input type="checkbox"/> Autre : _____
<b>LANGUE DE CORRESPONDANCE PRÉFÉRÉE</b> <input type="checkbox"/> Français <input type="checkbox"/> Anglais	
<b>TITRE DU PROJET DE RECHERCHE SUR L'ARSACS :</b>	

## DÉCLARATION DU CANDIDAT

Je déclare que les renseignements fournis sont vrais et exacts et j'accepte les conditions décrites au présent formulaire pour l'application du financement relié à la présente offre.

\_\_\_\_\_  
Signature du candidat

\_\_\_\_\_  
Date

## DOCUMENTS À JOINDRE AU FORMULAIRE

Envoyez les documents suivants en format PDF à [sgobeil@ctf.ca](mailto:sgobeil@ctf.ca)

- 1. FORMULAIRE :** Le formulaire de candidature dûment rempli.
- 2. PROJET DE RECHERCHE :** Le candidat doit décrire le projet de recherche pour lequel la bourse est demandée (maximum 3 pages), et y joindre un état des dépenses projetées.
- 3. CV DU CANDIDAT :** S.v.p. produire un court cv.

## ANNEX I

ARSACS est l'acronyme courant pour Ataxie Récessive Spastique Autosomique de Charlevoix-Saguenay. Cette condition a été détectée initialement chez des personnes de la région de Charlevoix-Saguenay, au Québec. La majorité des personnes vivant avec l'ARSACS vivent au Québec ou ont des ancêtres récents du Québec. Cependant les personnes atteintes d'ARSACS ont également été identifiées dans divers pays tels que le Japon, la Turquie, la Tunisie, l'Espagne, le Brésil, la Pologne, l'Italie et la Belgique. C'est une maladie progressive qui affecte la capacité du corps à créer une protéine appelée «Sacsine», normalement présente dans le cerveau, la peau et les muscles. Plus de 170 mutations de SACS ont été identifiées dans le monde et pourraient entraîner une perte de fonction de la Sacsine, une protéine mal caractérisée et massive (520 kDa).

La recherche suggère que la Sacsine pourrait jouer un rôle dans le pliage des protéines nouvellement produites dans la forme tridimensionnelle appropriée, car elle partage des régions similaires avec d'autres protéines qui remplissent cette fonction. Des mutations dans le gène SACS provoquent la production d'une protéine instable de la Sacsine qui ne fonctionne pas normalement. On ne sait toujours pas comment la protéine de la Sacsine anormale affecte le cerveau et les muscles squelettiques et entraîne des signes et des symptômes de l'ARSACS.

Dans les modèles *in vitro* (lignées cellulaires de patients) et *in vivo* (Sacs<sup>-/-</sup> Souris), une perturbation du transport mitochondrial est observée ainsi qu'une accumulation anormale de regroupement de neurofilaments non phosphorylés (NF) dans les régions somatodendritiques des groupes vulnérables de populations neuronales, une réduction significative de la motilité mitochondriale et des mitochondries allongées. Les données indiquent des altérations du cytosquelette NF et des anomalies de la dynamique mitochondriale comme base physiopathologique sous-jacente de l'ARSACS.

Il n'y a actuellement aucun traitement disponible pour guérir les personnes atteintes d'ARSACS.

La Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay, fondée en 2006, est un organisme de bienfaisance enregistré auprès du gouvernement fédéral. La Fondation n'a aucun employé et est entièrement financé par des dons privés et de l'aide de bénévoles pour financer la recherche scientifique sur l'ARSACS. La Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay a pour mission de découvrir et de développer un traitement à la maladie.

Le présent appel pour des soumissions vise à financer des projets de recherche qui feront clairement progresser la compréhension de la maladie et ouvriront la voie au développement d'un traitement pour les patients ARSACS.