

Développement d'une échelle de sévérité de la maladie selon la perspective des personnes atteintes d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay

L'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) est une maladie neuromusculaire héréditaire que l'on retrouve plus particulièrement dans la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean. Les personnes atteintes peuvent avoir des problèmes d'équilibre, de marche, d'élocution, de coordination et de perte de force. Il n'y a malheureusement pas de traitement pour guérir l'ARSCS. Par contre, la recherche en ce sens gagne du terrain. Lorsqu'un traitement est testé, les chercheurs utilisent des outils de mesure afin de déterminer si ce traitement a des effets bénéfiques ou non. Puisque l'ARSCS est une maladie rare, ces outils n'ont pas été développés spécifiquement pour les personnes atteintes. Il peut donc être difficile de mesurer efficacement les effets des traitements chez ces personnes. Mon projet de doctorat vise à développer un questionnaire qui permettra d'évaluer la sévérité des symptômes selon le point de vue des personnes atteintes d'ARSCS. Ainsi, en évaluant les personnes atteintes à l'aide de ce questionnaire avant et après l'administration d'un traitement, il sera possible de mesurer la présence de changements par rapport à leur état de santé. Ce questionnaire sera notamment utile lorsque les effets des traitements testés sont trop subtils pour être évalués par les outils traditionnels ou lorsque les outils utilisés ne sont pas adaptés à la réalité des personnes atteintes d'ARSCS. Il pourra aussi servir à documenter l'évolution de la maladie lors du suivi médical des personnes atteintes.