

Titre : Développement et validation d'une échelle de gravité pour la clientèle atteinte d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS): volet fonctions pyramidales.

L'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) est une maladie héréditaire dégénérative. Les personnes atteintes présentent une triple composante de symptômes incluant l'ataxie (atteinte cérébelleuse), la spasticité aux membres inférieurs (atteinte pyramidale) et une neuropathie périphérique (atteinte neuropathique). La maladie est caractérisée par une instabilité à la marche dès le plus jeune âge menant à l'utilisation du fauteuil roulant au début de la quarantaine. Mon projet de maîtrise s'inscrit au sein d'une étude pluridisciplinaire et multicentrique intitulée "New emerging team on Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay: from models to treatment strategies". Dans le cadre du développement de stratégies thérapeutiques, la sélection et la validation d'instruments de mesure sont essentielles. Présentement, il n'existe pas d'échelle de mesure spécifique à cette maladie qui présente un portrait différent des autres ataxies familiales.

Notre équipe de recherche développe actuellement une échelle de gravité spécifique incluant les trois composantes. Je suis responsable de développer la composante pyramidale de l'échelle. Afin de réaliser ce mandat, je dois effectuer une recension des écrits sur les atteintes pyramidales, construire les items de l'échelle et finalement déterminer sa validité et sa fidélité. Pour ce faire, l'échelle sera administrée à 48 sujets adultes provenant du registre de la Clinique des maladies neuromusculaires du CSSS de Jonquière.

Cette échelle de gravité facilitera la description de l'évolution naturelle de la maladie, permettant ainsi d'améliorer la qualité des soins et des services nécessaires à chaque étape. Cette échelle sera également utilisée pour catégoriser et évaluer les patients lors des futurs essais thérapeutiques.