

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

L'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) est une maladie héréditaire dégénérative. L'ARSCS est caractérisée par des signes pyramidaux, cérébelleux et neuropathiques dont la progression présente une grande variabilité inter-individus, et ce, même au sein d'une famille, ce qui produit différents portraits fonctionnels. La maladie se manifeste par une instabilité dès l'initiation de la marche, jusqu'à l'utilisation du fauteuil roulant au début de la quarantaine pour la majorité des personnes atteintes. Mon projet de maîtrise s'inscrit dans une étude pluridisciplinaire et multicentrique intitulée *New emerging team on Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay: from models to treatment strategies*. Cette étude vise à comprendre la maladie et procéder à des essais thérapeutiques. Dans cette optique, l'évolution naturelle de la maladie doit être décrite.

Il n'existe aucune échelle de gravité applicable à l'ARSCS, maladie très différente des autres ataxies familiales. En tenant compte de la triade de signes cliniques, notre groupe de recherche développe depuis 2011 une échelle spécifique, qui est en processus de validation auprès de 48 sujets adultes provenant du registre de la Clinique des maladies neuromusculaires du CSSS de Jonquière. Mon projet de maîtrise vise à développer et valider les items de la composante cérébelleuse de l'échelle.

L'échelle de gravité permettra d'améliorer la qualité des soins et services offerts à chaque étape de la maladie, ainsi que de catégoriser et évaluer les patients au cours de futurs essais thérapeutiques.