

MyeliNeuroGene  
— LAB —

[www.MyeliNeuroGene.com](http://www.MyeliNeuroGene.com)



La Fondation de l'Hôpital  
de Montréal pour enfants  
The Montreal Children's  
Hospital Foundation

# LEUCODYSTROPHIES: THÉRAPIES ACTUELLES, EN DÉVELOPPEMENT ET FUTURES

# LEUKODYSTROPHIES: CURRENT, NOVEL AND FUTURE THERAPIES

Conférence / Conference:  
16 juin / June

Cliniques / Clinics:  
13-14-15-17 juin / June



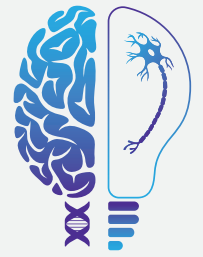
Présenté par / Presented by



**FONDATION  
LE TOUT POUR LOO**  
Projets de recherche pour la maladie de Krabbe  
et autres leucodystrophies.







MyelinNeuroGene  
LAB

## PROGRAMME / PROGRAM

Leucodystrophies: thérapies actuelles, en développement et futures

Leukodystrophies: current, novel and future therapies

- 8 h** INSCRIPTION
- 9 h** Mot de bienvenue  
Fondation de l'Hôpital de Montréal pour enfants
- 9 h 15** Introduction – thérapies de support  
Dr Keith Van Haren
- 10 h** Introduction – thérapies actuelles et nouvelles  
Dre Laura Adang

### 10 h 45 PAUSE

- 11 h 15** Mise à jour – Aicardi-Goutières et H-ABC  
Dre Adeline Vanderver
- 11 h 45** Stratégies générales pour le traitement  
des manifestations du SNC  
Dr John Mitchell

### 12 h 15 LUNCH

- 1 h 30** Nanothérapie  
Dr Ali Fatemi
- 2 h 15** Greffe de moelle osseuse et  
thérapie génique – adrénoleucodystrophie  
Dr Florian Eichler

### 3 h 00 PAUSE

- 3 h 30** Thérapie génique –  
leucodystrophie métachromatique  
Dr Tony Rupar
- 4 h** Stratégies thérapeutiques futures –  
leucodystrophies hypomyélinisantes  
Dre Geneviève Bernard
- 4 h 30** Thérapies futures – troubles de la biogenèse  
des peroxysomes  
Dre Nancy Braverman
- 5 h 00** Mot de la fin  
Dre Geneviève Bernard
- 6 h 00** Souper avec les familles  
Bon appétit!

- 8:00** REGISTRATION
- 9:00** Welcome  
Montreal Children's Hospital Foundation
- 9:15** Introduction – supportive therapies  
Dr. Keith Van Haren
- 10:00** Introduction – current and novel therapies  
Dr. Laura Adang

### 10:45 BREAK

- 11:15** Update on Aicardi-Goutières and H-ABC  
Dr. Adeline Vanderver
- 11:45** General strategies for treatment  
of CNS manifestations  
Dr. John Mitchell

### 12:15 LUNCH

- 1:30** Nanotherapy  
Dr. Ali Fatemi
- 2:15** Bone marrow transplantation and  
gene therapy – adrenoleukodystrophy  
Dr. Florian Eichler

### 3:00 BREAK

- 3:30** Gene therapy –  
metachromatic leukodystrophy  
Dr. Tony Rupar
- 4:00** Future therapeutic strategies –  
hypomyelinating leukodystrophies  
Dr. Geneviève Bernard
- 4:30** Future therapies –  
peroxisome biogenesis disorders  
Dr. Nancy Braverman
- 5:00** Concluding remarks  
Dr. Geneviève Bernard
- 6:00** Dinner with the families  
Bon appétit!



## Jonathan-Albert Langlois

artiste peintre

### 18 h – 22 h SOUPER RÉSEAUTAGE

La conférence du 16 juin sera suivie d'un souper. Le souper est offert aux personnes inscrites à la conférence et ayant confirmé leur présence.

Au programme, il y aura un spectacle de magie, la création d'une toile collective avec les familles ainsi que des prix de présence.

**CENTRE DES ARTS CROWLEY**  
5325 Ave Crowley, Montreal, QC H4A 2C6

**En face du CUSM, stationnement gratuit après 18h**  
Gracieuseté de la Fondation leuco dystrophie.

#### MENU

Canapés assortis et cocktail de bienvenue

Poitrine de poulet sauce aux champignons, légumes de saison et pommes de terre nouvelles

OU

Saumon grillé à la moutarde de Meaux, légumes frais et riz

OU

Cannellonis au fromage gratinés (option végété)

OU

Menu d'enfants (-5 ans) : penne sauce rosée

Vin, dessert, café, thé, et boissons non alcoolisées inclus

### 6 p.m. – 10 p.m. NETWORKING DINNER

A dinner on the evening of 16 June 2018 will follow the conference. Dinner is included for everyone who confirmed their attendance on the original registration form.

On the program: a magic show, the creation of a crowd-generated commemorative canvas, and door prizes.

**CROWLEY ARTS CENTRE**  
5325 Ave Crowley, Montreal, QC H4A 2C6

**Across the street from the McGill University Health Centre, free parking after 18h00**

Courtesy of Leuko dystrophy's Foundation.

#### MENU

Assorted canapés and welcome cocktail

Wild mushroom and rosemary-stuffed chicken breast with seasonal vegetables and potatoes

OR

Grilled salmon flavoured with Meaux mustard and honey accompanied by fresh vegetables and rice

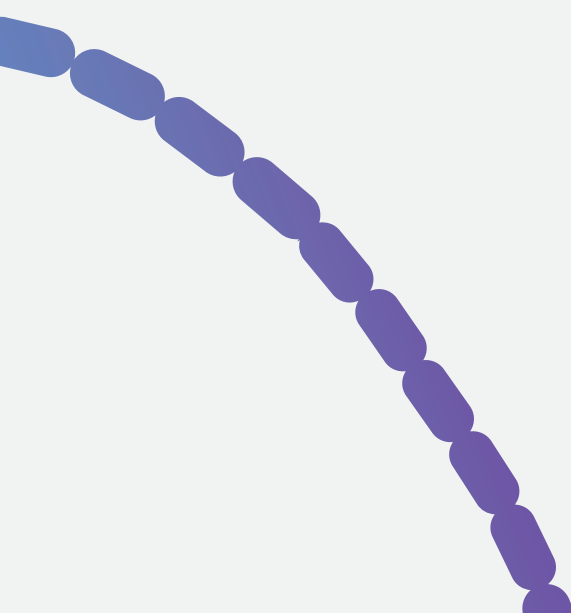
OR

Ricotta cannelloni with tomato sauce, gratiné (vegetarian option)

OR

Children's menu: penne with rosée sauce

Wine, dessert, coffee, tea, and soft drinks included



# SUMMARY OF THE PRESENTATIONS / SOMMAIRES DES PRÉSENTATIONS

## Introduction – thérapies de support

Dr Keith Van Haren

Bien que les leucodystrophies soient des maladies incurables, elles sont toutes traitables. Cet exposé portera sur les stratégies de soins de support pour les enfants atteints de leucodystrophies et de troubles connexes. Ces stratégies ont des objectifs préventifs et palliatifs et tiennent compte des perspectives des patients, de leurs parents et de la fratrie.

## Introduction – thérapies actuelles et nouvelles

Dre Laura Adang

Les leucodystrophies sont un groupe de maladies génétiques affectant la myéline du cerveau. Notre compréhension de ces conditions est de plus en plus avancée. Aujourd'hui, nous discuterons des thérapies actuelles et des principes qui sous-tendent les futures options thérapeutiques.

## Mise à jour – Aicardi-Goutières et H-ABC

Dre Adeline Vanderver

Sommaire non-disponible.

## Stratégies générales pour le traitement des manifestations du SNC

Dr John Mitchell

Nous discuterons du traitement des maladies orphelines. Ceci inclura une vue d'ensemble des différentes approches pour différentes thérapies (remplacement enzymatique, thérapie génique, correction de mutations) dans les erreurs innées du métabolisme. Nous discuterons également de certains défis liés au développement des thérapies dans le domaine des maladies rares.

## Nanothérapie

Dr Ali Fatemi

Alors que le défaut moléculaire pour de nombreuses leucodystrophies a été identifié, les cibles thérapeutiques pour ces maladies demeurent un défi en raison de la difficulté d'administration de médicaments ciblés aux types de cellules affectées dans le système nerveux central. A titre d'exemple, l'adrénoleucodystrophie peut se manifester sous la forme d'une maladie cérébrale démyélinisante inflammatoire rapide (cALD) dans laquelle la microglie joue un rôle physiopathologique. Nous avons utilisé des nanomolécules de dendrimères de polyamidoamine (PAMAM) comme plate-forme de support pour la livraison ciblée de médicaments dans la microglie. Dans une étude de macrophages dérivés de monocytes sanguins, nous avons testé l'efficacité du précurseur anti-oxydant N-acétyl-cystéine (NAC) conjugué à NAC dans des cellules de patients atteints d'ALD et montré une inversion de la réponse inflammatoire dans ces cellules. Cette plate-forme de nanothérapie peut servir de stratégie thérapeutique pour plusieurs leucodystrophies avec une neuroinflammation proéminente.

## Introduction – supportive therapies

Dr. Keith Van Haren

Although leukodystrophies are not curable, they are all treatable. This talk will focus on supportive care strategies for children with leukodystrophies and related disorders. The goal of these strategies is both preventive as well as palliative and encompasses the perspectives of patients, caregivers, and siblings.

## Introduction – current and novel therapies

Dr. Laura Adang

Leukodystrophies are a diverse group of genetic disorders affecting the myelin of the brain. As our understanding of the pathophysiology underlying individual leukodystrophies has grown, exciting discoveries have offered innovative therapeutic options. We will discuss the currently available therapies and future options.

## Update on Aicardi-Goutières and H-ABC

Dr. Adeline Vanderver

Summary unavailable.

## General strategies for treatment of CNS manifestations

Dr. John Mitchell

We will discuss the treatment of orphan diseases. This will include an overview of the different approaches for delivering therapy (i.e enzyme replacement, gene therapy, gene editing) in inborn errors of metabolism. We will also discuss some of the challenges to developing therapies in the field of rare diseases.

## Nanotherapy

Dr. Ali Fatemi

While the molecular defect in many leukodystrophies has been identified, the therapeutic targets in these diseases remain challenging due to difficulty of targeted drug delivery to the affected cell types in the central nervous system. As an example, adrenoleukodystrophy may manifest as a rapid inflammatory demyelinating cerebral disease (cALD) in which microglia have been shown to play a pathophysiological role. We have utilized polyamidoamine (PAMAM) dendrimer nanomolecules as a carrier platform for targeted delivery of drugs into microglia. In a study of blood monocyte derived macrophages, we tested the efficacy of the anti-oxidant precursor N-acetyl-cysteine (NAC) conjugated to NAC in ALD patient cells and showed reversal of the inflammatory response in these cells. This nanotherapy platform may serve as therapeutic strategy for several leukodystrophies with prominent neuroinflammation.





## **Greffe de moelle osseuse et thérapie génique – adrénoleucodystrophie**

Dr Florian Eichler

La thérapie génique pour l'adrénoleucodystrophie (ALD) a récemment montré un certain succès pour la forme cérébrale infantile. Cependant, d'autres manifestations de l'ALD, y compris l'AMN, nécessitent toujours un traitement. Nous discuterons du phénotype de l'ALD et des stratégies de correction génétique.

## **Thérapie génique – leucodystrophie métachromatique**

Dr Tony Rupar

Les défis et les stratégies pour le traitement de la leucodystrophie métachromatique, ainsi que les études cliniques actuelles, seront discutés. Nous présenterons aussi les résultats de recherche pré-clinique qui mèneront à de futurs essais cliniques et le rôle possible du dépistage néonatal.

## **Stratégies thérapeutiques futures – leucodystrophies hypomyélinisantes**

Dre Geneviève Bernard

Les leucodystrophies sont un groupe de maladies affectant la substance blanche (myéline) du cerveau. La myéline sert d'isolant et de protection pour les cellules nerveuses, permettant une conduction normale de l'influx nerveux. La grande majorité des leucodystrophies sont des maladies évolutives entraînant des incapacités qui s'aggravent avec le temps. Les leucodystrophies peuvent être divisées en deux groupes, soient les maladies pour lesquelles le problème principal est un dépôt insuffisant de myéline durant le développement (leucodystrophies dites hypomyélinisantes), et les maladies pour lesquelles le problème principal est que la myéline devient malade. Il y a plus de 15 leucodystrophies hypomyélinisantes différentes, toutes avec leur propre mécanisme physiopathologique. Dans cet exposé, nous discuterons d'une sélection de leucodystrophies hypomyélinisantes, de ce que nous savons de leurs mécanismes pathophysiologiques et des futures avenues thérapeutiques.

## **Thérapies futures – troubles de la biogenèse des peroxysomes (PBDs)**

Dre Nancy Braverman

Les PBDs sont des maladies dégénératives qui atteignent plusieurs systèmes dont le cerveau, l'ouïe, le foie et les glandes surrénales. Par conséquent, intervenir tôt avec des thérapies ciblées pourrait changer radicalement le cours de cette maladie. Avec l'avènement récent du dépistage néonatal aux Etats-Unis pour les maladies peroxysomales, les nourrissons atteints de PBDs seront identifiés à un stade relativement asymptomatique, mettant ainsi la communauté au défi d'améliorer les soins et de développer des thérapies. Nous discuterons du travail accompli et en cours dans le but d'atteindre ces objectifs, incluant la mise en place de l'étude de l'histoire naturelle des PBDs, l'identification et l'essai de médicaments candidats dans des lignées cellulaires provenant de patients pour l'amélioration des fonctions des peroxysomes, ainsi que le développement d'une thérapie génique de la rétine pour améliorer la vision chez les patients atteints de PBDs.

## **Bone marrow transplantation and gene therapy – adrenoleukodystrophy**

Dr. Florian Eichler

Gene therapy for Adrenoleukodystrophy (ALD) has recently shown some success in childhood cerebral ALD. However, other manifestations of ALD, including AMN, still require treatment. We will describe the phenotypic landscape of ALD and describe strategies for gene correction.

## **Gene therapy – metachromatic leukodystrophy**

Dr. Tony Rupar

The challenges and strategies to develop treatments for metachromatic leukodystrophy and the status of current clinical trials will be discussed. Pre-clinical research results that may provide the groundwork for future clinical trials and the possible role of newborn screening will be presented.

## **Future therapeutic strategies – hypomyelinating leukodystrophies**

Dr. Geneviève Bernard

Leukodystrophies are a group of disorders affecting the white matter (myelin) of the brain. Myelin serves as insulation and protection for nerve cells, allowing for normal conduction of nerve impulses. The vast majority of leukodystrophies are progressive diseases leading to disabilities, which increase over time, and early death. Leukodystrophies are divided in two categories: hypomyelinating (lack of myelin deposition during development), and non-hypomyelinating (unhealthy myelin), based on brain scan characteristics. There are over 15 different hypomyelinating leukodystrophies, all with their own pathophysiological mechanism. In this talk, we will discuss a selection of hypomyelinating leukodystrophies, what we know about their pathophysiological mechanism and future potential therapeutic avenues.

## **Future therapies – peroxisome biogenesis disorders**

Dr. Nancy Braverman

When peroxisome functions are deficient, this causes an inherited childhood multisystem disorder affecting vision, hearing, brain, liver and adrenal functions. PBDs are progressive disorders over time, so intervening early with targeted therapies could dramatically change the course of this disease. With the recent advent of newborn screening in the USA for peroxisome disorders, infants with PBDs will be identified at a relatively asymptomatic stage, thus challenging the community to improve care and develop therapies. We will summarize the work being done towards these goals including establishing natural history study to characterize the variation in PBDs, the incidence of complications and to identify accurate clinical endpoints for future trials, identifying and testing drug candidates in patient cell lines for recovery of peroxisome functions, and developing a retinal gene therapy for PBDs.

# BIOGRAPHIES DES CONFÉRENCIERS / BIOGRAPHIES OF THE SPEAKERS



## BIOGRAPHIE / BIOGRAPHY Dr. Keith Van Haren

MD

Dr Keith Van Haren est un neurologue spécialisé dans les troubles héréditaires et acquis de la substance blanche. Le Dr Van Haren supervise une équipe de neurologues et se consacre à l'amélioration de la vie des enfants atteints de maladies auto-immunes et métaboliques. Son équipe de laboratoire étudie le dysfonctionnement métabolique et l'inflammation dans la sclérose en plaques (SEP) et l'adrénoleucodystrophie liée à l'X (ALD).

Keith Van Haren, MD, is a child neurologist who specializes in inherited and acquired white matter disorders. Dr. Van Haren oversees a clinical and translational neurology team that is dedicated to improving the lives of children affected by neuroimmune and neurometabolic disorders. His lab team studies metabolic dysfunction and inflammation in multiple sclerosis (MS) and X-linked adrenoleukodystrophy (ALD).

### 1/ Quand avez-vous réalisé que vous vouliez devenir médecin ?

Lorsque j'étais au secondaire.

### 2/ Qu'est-ce qui vous a fait choisir une discipline si particulière: les leucodystrophies, les maladies neurodégénératives rares?

J'ai entendu parler des recherches sur les leucodystrophies pour la première fois à l'école de médecine et il semblait particulièrement important et pertinent de faire de la recherche dans un domaine où il y avait peu ou pas de traitements disponibles. C'est la raison pour laquelle j'ai finalement choisi de me spécialiser en neuropédiatrie et en maladies neurodégénératives.

### 3/ Quelle est la leçon la plus importante que vous ayez tirée du travail avec les familles?

Les familles sont des observateurs remarquables. Écoutez attentivement ce qu'ils disent. Ils comprennent mieux les subtilités de leur enfant que la plupart des médecins.

### 4/ Quel serait votre conseil à un médecin nouvellement qualifié?

Je crois que les meilleurs médecins fonctionnent par instinct comme les meilleurs « représentants du service à la clientèle ». Ils veulent sincèrement comprendre le problème de la personne et sont prêts à dépenser une grande quantité de leur propre énergie pour trouver des solutions.

### 1/ When did you first realize you wanted to be a doctor?

When I was in high school.

### 2/ What made you choose such a specific discipline : leukodystrophies, rare neurodegenerative brain disorders?

I was exposed to leukodystrophy research in med school. It was my first foray into research of any kind. It seemed especially important and relevant to do research in a realm that had few/no available treatments. This was the reason I eventually chose to specialize in child neurology and neurodegenerative disorders.

### 3/ What's the most important lesson you've learned from working with families?

The families are remarkable observers. Listen closely to what they say. They understand their child's subtleties better than most doctors.

### 4/ What would be your advice to a newly qualified doctor?

The best doctors operate instinctively like the best "customer service representatives". They sincerely want to understand someone else's problem and are willing to expend vast amounts of their own energy in the quest for a solution.







BIOGRAPHIE / BIOGRAPHY

## Dre / Dr. Laura Adang

MD, PhD

Dre Laura A. Adang, MD, PhD, est professeure adjointe en neuropédiatrie à l'Hôpital pour enfants de Philadelphie. Elle concentre son travail clinique sur les soins des patients atteints de leucodystrophies. Elle a été nommée « fellow » du réseau de maladies lysosomales en 2017-2018. Sous la supervision de Dre Adeline Vanderver, Dre Adang concentre ses recherches sur la leucodystrophie métachromatique et le syndrome d'Aicardi-Goutières.

Dre Adang a reçu la mention magna cum laude du programme de bourses de formation complémentaire de la Fondation de l'Université de Géorgie. Elle a gradué dans le programme « Medical Scientist » de l'Université de Virginie et a reçu ses diplômes de médecine et de doctorat de cette même université. Ses travaux de doctorat portaient sur la caractérisation des mécanismes d'évasion immunitaire des infections à herpès. Elle a terminé ses études en pédiatrie et en neuropédiatrie à l'Hôpital pour enfants de Philadelphie et a complété une autre formation complémentaire clinique sur les maladies de la myéline chez l'enfant.

---

### 1/ Quand avez-vous réalisé que vous vouliez devenir médecin ?

Au secondaire, je voulais travailler comme chasseur de virus pour le CDC - Center for disease Control and Prevention - voyager à travers le monde pour trouver de nouveaux agents pathogènes causant des maladies. C'est lorsque j'ai fait des cliniques rurales en Tanzanie durant mes études que mes ambitions ont changé de direction et que le désir d'être médecin s'est révélé. J'ai voyagé plusieurs fois en Afrique pour offrir mon aide comme neuropédiatre afin d'entraîner la prochaine génération de médecins.

### 2/ Qu'est-ce qui vous a fait choisir une discipline si particulière: les leucodystrophies, les maladies neurodégénératives rares?

J'aimais les défis présentés en neurologie et l'idée d'en apprendre à tous les jours. J'ai choisi les leucodystrophies parce que nous sommes à quelques années de pouvoir guérir ces conditions avec les nouvelles stratégies thérapeutiques et je suis honorée de faire partie de cette révolution.

### 3/ Quelle est la leçon la plus importante que vous ayez tirée du travail avec les familles?

J'ai compris avec beaucoup d'humilité que ce qui importe aux médecins n'est pas toujours ce qui est le plus important pour les familles qui ont un enfant atteint de leucodystrophie.

### 4/ Quel serait votre conseil à un médecin nouvellement qualifié?

Écouter ce que les familles ont à dire et abandonner vos idées préconçues pour mieux prendre soin de vos patients.

Laura A. Adang, MD, PhD, is an Assistant Professor of Child Neurology at the Children's Hospital of Philadelphia specializing in the care of children with leukodystrophies. She is the 2017-2018 Lysosomal Disease Network Fellow. Under the mentorship of Dr. Adeline Vanderver, her research programs focus on metachromatic leukodystrophy and Aicardi Goutieres Syndrome.

Dr. Adang is a magna cum laude graduate of the University of Georgia's Foundation Fellowship scholarship program and a graduate of the Medical Scientist Training Program at the University of Virginia, where she received both her M.D. and Ph.D., characterizing the immune evasion mechanisms of herpesvirus infections. She completed her pediatrics and child neurology residencies at the Children's Hospital of Philadelphia and the University of Pennsylvania. She completed additional clinical fellowship training in pediatric disorders of myelination.

---

### 1/ When did you first realize you wanted to be a doctor?

In high school, I wanted to work for the CDC - Center for disease Control and Prevention - as a virus hunter, traveling the world in search of new pathogens. When I traveled to rural medical clinics in Tanzania on scholarship my freshman year of college, I fell in love with the idea of being a doctor. I have even been able to travel back to Africa several times to volunteer as a child neurologist, helping to train the next generation of doctors.

### 2/ What made you choose such a specific discipline : leukodystrophies, rare neurodegenerative brain disorders?

I became a neurologist because it is an area of medicine that will always be challenging, with new things to learn every day. I chose to be a leukodystrophy doctor because it is a field that is going to be revolutionized within the next decade with new therapeutic options, and I am honored to be part of that change.

### 3/ What's the most important lesson you've learned from working with families?

I have been humbled to understand what we value as doctors is often not at all what is important to families.

### 4/ What would be your advice to a newly qualified doctor?

Listen to your families and be able to abandon your own agenda.



BIOGRAPHIE / BIOGRAPHY

## Dre / Dr. Adeline Vanderver

MD



La Dre Adeline Vanderver, MD, est médecin à la division de neurologie de l'Hôpital pour enfants de Philadelphie (CHOP) et titulaire de la chaire Jacob A. Kamens pour les maladies neurologiques et la neurothérapeutique translationnelle. Elle est également directrice de programme du Centre d'excellence en leucodystrophies de CHOP. La Dre Vanderver est diplômée en médecine de l'Université Catholique de Louvain à Bruxelles, Belgique. Elle a complété sa résidence en pédiatrie à Nemours / A.I. Hôpital duPont pour enfants à Wilmington, DE, et à Thomas Jefferson University à Philadelphie, PA. Elle a ensuite poursuivi ses études post-doctorales comme neuropédiatre au Centre médical National des enfants à Washington, DC, ainsi qu'en génétique biochimique à l'Institut national de recherche sur le génome humain / National Institutes of Health à Bethesda, MD.

Sous la direction de la Dre Vanderver, l'équipe multidisciplinaire du Centre de leucodystrophies se concentre sur la création de nouvelles normes de soins pour les enfants atteints de leucodystrophies et ce, en faisant progresser la découverte de gènes liés aux leucodystrophies et en créant de nouvelles thérapies mais surtout, en soutenant les patients et leurs familles. Parallèlement à ce solide programme clinique, les projets de recherche préclinique et clinique de la Dre Vanderver viseront à découvrir des thérapies moléculaires ciblant la génétique des sous-types de leucodystrophies. Déjà, la Dre Vanderver dirige deux études cliniques qui visent à réorienter les médicaments - un qui est actuellement utilisé pour traiter le virus de l'immunodéficience humaine (VIH) et un autre qui cible l'interféron - pour les patients atteints du syndrome d'Aicardi-Goutières. Un autre essai clinique en cours consiste à évaluer l'efficacité et l'utilité du séquençage du génome entier en tant que test diagnostique de première intention pour les leucodystrophies. En plus de ses efforts cliniques et de recherche, la Dre Vanderver dirige l'Initiative internationale sur les leucodystrophies, un groupe de défense composé de parents, de cliniciens et de chercheurs qui sensibilise la population à ces maladies et veille à ce que les patients reçoivent un soutien social et médical approprié.

Dr. Adeline Vanderver, M.D. is an Attending Physician in the Division of Neurology at the Children's Hospital of Philadelphia (CHOP) and the Jacob A. Kamens Endowed Chair in Neurologic Disorders and Translational Neurotherapeutics. She is also Program Director of the Leukodystrophy Center of Excellence at CHOP. Dr. Vanderver graduated with a degree in medicine from Université Catholique de Louvain in Brussels, Belgium. She completed her residency in pediatrics at Nemours/A.I. duPont Hospital for Children in Wilmington, DE, and Thomas Jefferson University in Philadelphia, PA. She then pursued a child neurology fellowship at Children's National Medical Center in Washington, DC, and a fellowship in biochemical genetics at the National Human Genome Research Institute/National Institutes of Health in Bethesda, MD.

Under Dr. Vanderver's leadership, the multidisciplinary Leukodystrophy Center team is focused on creating new standards of care for children with leukodystrophies by advancing leukodystrophy gene discovery, creating new therapies, and supporting and advocating for patients and their families. In parallel with this strong clinical program, Dr. Vanderver's preclinical and clinical research projects will aim to discover molecular therapeutics that target the genetics of leukodystrophy subtypes. Already, Dr. Vanderver is leading two clinical studies that intend to repurpose medications — one that is currently used to treat human immunodeficiency virus (HIV) and another that targets interferon — for patients with Aicardi-Goutières syndrome. Another clinical trial underway assesses the efficacy and utility of whole genome sequencing as a first-line diagnostic test for leukodystrophies. In addition to her clinical and research efforts, Dr. Vanderver leads the Global Leukodystrophy Initiative, an advocacy group that includes parents, clinicians and researchers, to raise disease awareness and ensure that patients receive appropriate social and medical support.





## BIOGRAPHIE / BIOGRAPHY

### Dr. John Mitchell

MD, FRCPC

Dr John Mitchell, MD, FRCPC, est professeur agrégé à l'Université McGill. Il est le directeur de programme en endocrinologie pour enfants au Centre universitaire de santé McGill. Il pratique comme endocrinologue et généticien à l'Hôpital de Montréal pour enfants. Ses recherches actuelles sont concentrées surtout sur le dépistage de la phénylcétonurie et sur les maladies de surcharge lysosomales (LSDs).

Dr Mitchell a terminé ses études en médecine à l'Université de Colombie Britannique, à Vancouver, et sa résidence en pédiatrie et puis sa formation complémentaire en endocrinologie à l'Université McGill. Il s'est rendu en Australie pour compléter sa formation à l'Université de Sydney et diriger ses recherches en génétique pour le traitement des maladies lysosomales. Il travaille à la Clinique de génétique de l'Hôpital de Montréal pour enfants depuis 2003.

Dr Mitchell a publié de nombreux articles sur les erreurs innées du métabolisme. Il a également participé à l'élaboration de lignes directrices nationales et internationales pour le traitement des maladies orphelines.

#### 1/ Quand avez-vous réalisé que vous vouliez devenir médecin ?

*J'ai travaillé comme conseiller en génétique pendant plusieurs années avant de commencer la médecine. J'ai eu l'opportunité de travailler avec une sommité en médecine métabolique (Dr Charles Scriver) et c'est lorsque j'ai rencontré des enfants avec des erreurs innées du métabolisme que j'ai voulu développer mes connaissances afin d'aider les familles vivant avec ces maladies rares.*

#### 2/ Qu'est-ce qui vous a fait choisir une discipline si particulière: les leucodystrophies, les maladies neurodégénératives rares?

*Au cours de ma formation comme spécialiste en génétique biochimique en Australie, j'ai eu l'opportunité de travailler avec plusieurs familles atteintes de maladies de surcharge lysosomales qui affectent le cerveau. C'était au tout début des recherches pour d'éventuelles thérapies que j'ai développé un grand intérêt pour la compréhension de ces traitements et le désir d'en assurer le succès.*

#### 3/ Quelle est la leçon la plus importante que vous ayez tirée du travail avec les familles?

*Les familles avec lesquelles je travaille sont incroyablement résilientes et je suis toujours étonné de voir à quel point elles apprennent, comprennent et se dévouent corps et âme pour leurs enfants atteints de ces maladies orphelines. La leçon la plus importante que j'ai apprise est d'écouter sincèrement ce que ces familles vous disent. Pour les maladies rares, les parents sont considérés les experts, s'ils s'inquiètent d'un nouveau signe ou symptôme, vous devriez l'être aussi.*

#### 4/ Quel serait votre conseil à un médecin nouvellement qualifié?

*Choisissez un domaine de la médecine qui stimule votre esprit et votre âme. Vous travaillerez dans ce domaine durant de nombreuses années et il y a beaucoup de difficultés (restrictions budgétaires, longues heures de travail, bureaucratie) mais si vous choisissez quelque chose qui vous passionne, vous surmonterez facilement ces problèmes au quotidien.*

Dr. John Mitchell, MD, FRCPC, is an Associate Professor at McGill University. He is the Director of the Division of Pediatric Endocrinology at the McGill University Health Center. He practices as a Pediatric Endocrinologist and Biochemical Geneticist at the Montreal Children's Hospital.

His current research interests revolve around population screening, phenylketonuria and lysosomal storage disorders (LSDs).

Dr. Mitchell completed his medical degree at the University of British Columbia, Vancouver, and his pediatric residency and endocrinology fellowship at McGill University. Dr. Mitchell then traveled to Australia to complete his training at the University of Sydney, where he undertook a fellowship in biochemical genetics with a focus on treatment of lysosomal storage diseases. He has worked in the Biochemical Genetics Clinic at the Montreal Children's Hospital, since 2003.

Dr. Mitchell has published numerous articles on inborn errors of metabolism. He has also been involved in National and International guideline development for treatment of orphan diseases.

#### 1/ When did you first realize you wanted to be a doctor?

*I worked as a genetic counsellor for several years prior to starting medicine. I had the opportunity to work with one of the pioneers in metabolic medicine (Dr. Charles Scriver) and it was through this initial work with children with inborn errors of metabolism that I wanted to further develop my knowledge so that I could help the families with these rare diseases.*

#### 2/ What made you choose such a specific discipline : leukodystrophies, rare neurodegenerative brain disorders?

*During my specialty training in biochemical genetics in Australia, I had the opportunity to work with several families with lysosomal storage disorders that affected the brain. This was at the infancy of disease modifying therapies and I became very interested in understanding how to approach treatment strategies in these very complex diseases and the importance of monitoring success of therapy.*

#### 3/ What's the most important lesson you've learned from working with families?

*The families that I work with are incredibly resilient and I am always amazed at how much they learn, understand and advocate for their children with orphan diseases. The most important lesson that I have learned is to really listen to what the families are telling you. For rare diseases, they are the often the defacto "medical expert". If they are worried about a new sign or symptom, you should be too.*

#### 4/ What would be your advice to a newly qualified doctor?

*Choose a field of medicine that stimulates your mind and soul. You will be working in this field for many years and there are many difficulties (i.e budget restrictions, long hours, bureaucracy) but if you choose something that you are passionate about, it easily overcomes these day to day issues.*

## BIOGRAPHIE / BIOGRAPHY

### Dr. Ali Fatemi

MD, MBA



Dr Ali Fatemi, MD, MBA, est un neuropédiatre et directeur de la Division de neurogénétique au Centre Moser pour les leucodystrophies à l'Institut Kennedy Krieger à l'Université Johns Hopkins. Dr Fatemi a reçu son diplôme de médecine de l'Université médicale de Vienne, en Autriche en 1999. Il a été recruté par le Dr Hugo W. Moser en tant que post-doctorant pour la recherche sur les leucodystrophies en 2001. Il a ensuite complété sa résidence en pédiatrie et en Neurologie à l'Hôpital général du Massachusetts, Harvard Medical School, et fait partie de la faculté à Kennedy Krieger depuis 2008. Son laboratoire se concentre sur la biologie oligodendrogliale, les thérapies à base de cellules et les thérapies de nano-médecine dans les troubles de la myélinisation. Ses recherches cliniques portent sur l'adrénoleucodystrophie liée à l'X et d'autres leucodystrophies.

Ali Fatemi, MD, MBA is a pediatric neurologist and the director of the Division of Neurogenetics and the Moser Center for Leukodystrophies at the Kennedy Krieger Institute at Johns Hopkins University. Dr. Fatemi received his medical degree from the Medical University of Vienna, Austria in 1999. He was recruited by Dr. Hugo W. Moser as a post-doctoral fellow in leukodystrophy research in 2001. He later completed a residency in Pediatrics and in Child Neurology at the Massachusetts General Hospital, Harvard Medical School, and has been a faculty member at Kennedy Krieger since 2008. Dr. Fatemi's research encompasses bench and clinical research. His laboratory focuses on oligodendroglial biology, cell-based therapies, and nano-medicine therapies in disorders of myelination. His clinical research focuses on X-linked adrenoleukodystrophy and other leukodystrophies.

#### 1/ Quand avez-vous réalisé que vous vouliez devenir médecin ?

À l'âge de 17 ans, alors que je visitais le campus médical de l'UCLA, par pur hasard, je suis entré dans une librairie médicale et je n'ai jamais été capable d'en ressortir!

#### 2/ Qu'est-ce qui vous a fait choisir une discipline si particulière: les leucodystrophies, les maladies neurodégénératives rares ?

Je m'intéressais d'abord aux neurosciences et à la biochimie plutôt qu'à la médecine clinique, mais en première année d'études, mon grand-père a développé un abcès cérébral et j'ai passé 3 mois dans un service de neurologie. J'ai ensuite rencontré un généticien en pédiatrie qui m'a demandé de participer à l'élaboration d'un programme d'enseignement de la phénylcétonurie (PCU). Grâce à cette expérience, j'ai rencontré de nombreux enfants atteints de PCU et j'ai réalisé que j'aimais mieux prendre soin des enfants. Plus tard, par l'entremise de mon mentor, le Dr Moser, la neurologie a refrappé à la porte et il était naturel que je devienne un neuropédiatre travaillant sur les troubles métaboliques génétiques.

#### 3/ Quelle est la leçon la plus importante que vous ayez tirée du travail avec les familles ?

Beaucoup de choses!! Étant parent moi-même, j'admire les parents qui s'occupent de leur enfant ayant des besoins spéciaux, et je me sens privilégié d'avoir la chance de faire partie de leur vie.

#### 4/ Quel serait votre conseil à un médecin nouvellement qualifié ?

Ce n'est pas à propos de nous - chercheurs et médecins - il s'agit d'améliorer et d'optimiser la vie de patients atteints et de leurs familles.

#### 1/ When did you first realize you wanted to be a doctor?

At age 17 while visiting UCLA medical campus, I ran by chance into a medical book store and could not let go.

#### 2/ What made you choose such a specific discipline : leukodystrophies, rare neurodegenerative brain disorders?

I was first more interested in neuroscience and biochemistry than clinical medicine, but in my first year of medical school, my grandfather developed a brain abscess and I spent 3 months on a neurology ward translating for him and was then all set to become a neurologist. I then met a pediatric biochemical geneticist who asked me to get involved in developing a teaching program for phenylketonuria (PKU). Through this experience I met many children affected by PKU and realized that I liked taking care of children most. Later on through my mentor Dr. Moser, neurology caught up with me again and so it was a natural process for me to eventually become a pediatric neurologist working on genetic metabolic disorders.

#### 3/ What's the most important lesson you've learned from working with families?

Many many things. As a parent myself, I have learned to admire parents who take care of children with special needs, and I feel blessed that I have the chance to be part of their life.

#### 4/ What would be your advice to a newly qualified doctor?

It is not about us - researchers and doctors - it is about enhancing and optimizing the lives of the affected patients and their families.





BIOGRAPHIE / BIOGRAPHY  
**Dr. Florian Eichler**

MD

Le Dr Eichler, MD, est professeur agrégé de neurologie au Massachusetts General Hospital (MGH) et à Harvard Medical School. Sa carrière est consacrée à l'avancement des soins et des traitements pour les conditions neurogénétiques dévastatrices. Après une formation en neurogénétique à Johns Hopkins avec le regretté Dr Hugo Moser et une résidence en neurologie pédiatrique à l'HGM, il est devenu le directeur du Service de leucodystrophies qui s'occupe de patients présentant une variété croissante de troubles neurogénétiques. Le Dr Eichler dirige un laboratoire à l'HGM qui explore la relation entre les gènes mutants et les anomalies biochimiques spécifiques et leur contribution à la neurodégénérescence. Pour développer de nouveaux traitements, son laboratoire évalue les conséquences du gain ou de la perte de fonction des gènes mutés. En 2009, le laboratoire a identifié deux bases désoxysphingoides neurotoxiques qui s'accumulent chez les souris transgéniques mutantes et les patients atteints de HSAN1. Pour ce travail, le Dr Eichler a reçu le Wolfe Neuropathy Research Prize de l'American Neurological Association. Cela a également conduit à un premier essai clinique de la thérapie de supplémentation de substrat pour les patients HSAN1. En 2015, il est devenu directeur du Centre des maladies neurologiques rares de l'HGM. Le Centre vise à éradiquer les maladies orphelines du système nerveux par la mise en place d'essais cliniques. Le Dr Eichler est le chercheur principal de plusieurs études financées par le NIH sur les maladies neurogénétiques ainsi qu'un essai de thérapie génique de l'adrénoleucodystrophie qui a récemment été publié dans le New England Journal of Medicine. Pour ce travail, il a reçu le prix de recherche Martin du MGH et le prix d'excellence clinique Herbert Pardes. Le Dr Eichler est également président du groupe sur les maladies rares du MGH et fondateur et président du consortium international ALD Connect, un réseau de recherche axé sur le patient qui se consacre à la guérison de l'adrénoleucodystrophie (ALD).

Dr. Eichler, MD, is an Associate Professor of Neurology at Massachusetts General Hospital (MGH) and Harvard Medical School. His career has been dedicated to advancing the care and treatment for devastating neurogenetic conditions. Following neurogenetics training at Johns Hopkins with the late Dr. Hugo Moser and residency in pediatric neurology at MGH, he became the Director of the Leukodystrophy Service that cares for patients with an increasing variety of neurogenetic conditions. Dr. Eichler runs a laboratory at MGH that explores the relationship of mutant genes to specific biochemical defects and their contribution to neurodegeneration. To develop novel treatments, his laboratory assesses the consequences of gain or loss of function due to disease causing genes. In 2009 the laboratory identified two neurotoxic desoxyphingoid bases that accumulate in mutant transgenic mice and humans with HSAN1. For this work Dr. Eichler received the Wolfe Neuropathy Research Prize from the American Neurological Association. This has further led to a first clinical trial of substrate supplementation therapy for patients with HSAN1. In 2015, he became Director of the Center for Rare Neurological Diseases at MGH. The Center aims to eradicate rare disorders of the nervous system by leveraging the power of biological insights towards design and implementation of clinical trials. Dr. Eichler is the principal investigator of several NIH-funded studies on neurogenetic disorders as well as a gene therapy trial of adrenoleukodystrophy that recently reported on the first successful outcomes in the New England Journal of Medicine. For this work, he received the Martin Research Prize from MGH and the Herbert Pardes Clinical Excellence Award from the Clinical Research Forum. Dr. Eichler also serves as chair of the Rare Disease Think Tank at MGH and is founder and president of the international consortium ALD Connect, a patient powered research network that is dedicated to curing adrenoleukodystrophy.

**1/ Quand avez-vous réalisé que vous vouliez devenir médecin ?**  
*Tard, après avoir voulu devenir peintre.*

**2/ Qu'est-ce qui vous a fait choisir une discipline si particulière: les leucodystrophies, les maladies neurodégénératives rares?**  
*Rien de délibéré à ce sujet. J'ai eu un mentor incroyable et et donc, j'ai abouti dans le domaine.*

**3/ Quelle est la leçon la plus importante que vous ayez tirée du travail avec les familles?**  
*Un sentiment d'urgence.*

**4/ Quel serait votre conseil à un médecin nouvellement qualifié?**  
*Visez haut et n'ayez pas peur de travailler avec les autres.*

**1/ When did you first realize you wanted to be a doctor?**  
*Late, after I had wanted to become a painter.*

**2/ What made you choose such a specific discipline : leukodystrophies, rare neurodegenerative brain disorders?**  
*Nothing deliberate about it. I had an amazing mentor and stumbled into the field.*

**3/ What's the most important lesson you've learned from working with families?**  
*A sense of urgency.*

**4/ What would be your advice to a newly qualified doctor?**  
*Aim high and do not be shy to work with others.*

## BIOGRAPHIE / BIOGRAPHY

# Dr. Tony Rupar

MD, PhD



Dr Rupar, MD, PhD, est Professeur au département de pathologie et au laboratoire médical, pédiatre et biochimiste. Diplômé de « Western University » ainsi que directeur du laboratoire de biochimie et génétique à « London Health Science Center », London, Ontario, il est membre du conseil avisier pour les tests prénataux en Ontario.

Dr. Rupar, MD, PhD is a Professor in the department of Pathology and Laboratory Medicine, Pediatrics, and Biochemistry at Western University, as well as the Director of the Biochemical Genetics Laboratory at the London Health Sciences Centre in London, Ontario. He is also a member of the Advisory Council for Newborn Screening in Ontario.

### 1/ Quand avez-vous réalisé que vous vouliez devenir médecin ?

*Je suis fasciné par la science depuis l'enfance. À l'école secondaire et à mes premières années d'université, je me suis intéressé à la physique et à la chimie. Je me suis dirigé ensuite en recherche pharmacologique (Université de Cambridge) et en recherche génétique médicale.*

### 2/ Qu'est-ce qui vous a fait choisir une discipline si particulière: les leucodystrophies, les maladies neurodégénératives rares?

*Bien que je sois principalement un scientifique spécialisé dans le diagnostic des erreurs innées du métabolisme, j'ai des interactions significatives avec les patients et les familles, en particulier pendant le processus diagnostique. Je ne cesse d'être impressionné par les forces émotionnelles de la plupart des familles dans des circonstances très difficiles.*

### 3/ Quelle est la leçon la plus importante que vous ayez tirée du travail avec les familles?

*Ma rencontre avec Lindey et David McIntyre de la fondation « Bethany's Hope » et leur engagement à faire une différence pour les enfants atteints de MLD et leurs familles, m'a particulièrement dirigé vers la recherche sur les leucodystrophies.*

### 4/ Quel serait votre conseil à un médecin nouvellement qualifié?

*Je les encourage à reconnaître le patient comme une personne ayant une condition particulière d'abord et à travailler en équipe pour mieux supporter l'ensemble des besoins de la famille entière dont fait naturellement partie le patient.*

### 1/ When did you first realize you wanted to be a doctor?

*I have been fascinated by science since childhood. In secondary school and the early years of university my interests were primarily in physics and chemistry as biology seemed complex and required too much studying. My attitude changed with time and I completed a PhD in biochemistry (Western University), research fellowship in pharmacology (University of Cambridge) and a fellowship in Medical Genetics.*

### 2/ What made you choose such a specific discipline : leukodystrophies, rare neurodegenerative brain disorders?

*Although I am primarily a laboratory scientist specializing in the diagnosis of inborn errors of metabolism, I have significant interactions with patients and families especially during the diagnostic process. I have been constantly impressed with the emotional strengths of most families in very difficult circumstances.*

### 3/ What's the most important lesson you've learned from working with families?

*Meeting with Lindey and David McIntyre of Bethany's Hope Foundation and seeing their commitment to make a difference for children with MLD and their families made me especially interested in leukodystrophy research.*

### 4/ What would be your advice to a newly qualified doctor?

*I would encourage an early career stage physician to recognize the patient as a person who has a disease and to embrace a team approach to support the individual needs of the patient and family..*





## BIOGRAPHIE / BIOGRAPHY

# Dre / Dr. Geneviève Bernard

MD, MSc, FRCPC

Dre Geneviève Bernard, MD, MSc, FRCPC, a obtenu son diplôme de médecine (2002) et sa maîtrise en neurosciences (2003) de l'Université de Montréal. Elle a complété sa résidence en neuropédiatrie à l'Université McGill (2008) et sa formation complémentaire en neurogénétique et troubles du mouvement à l'Université de Montréal (2011). Elle a débuté sa carrière comme chercheuse indépendante et neuropédiatre en octobre 2011 à l'Hôpital de Montréal pour enfants du Centre universitaire de santé McGill (CUSM) et à l'Institut de recherche du CUSM. Elle est lauréate de la bourse FRQS - Chercheur Clinicien junior 1 (2012-2016) et de la bourse IRSC - Nouveau chercheur (2017-2022). Elle est actuellement professeure agrégée à l'Université McGill dans les départements de neurologie et neurochirurgie, de pédiatrie et de génétique humaine et membre du service de génétique médicale du CUSM. Dre Bernard et son équipe, en collaboration avec des chercheurs internationaux, ont découvert les gènes responsables de la leucodystrophie 4H, de la leucodystrophie liée à EPRS, et ont contribué à la découverte du gène de l'HEMS (hypomyélinisation des structures myélinisantes précoces). Dre Bernard a publié plus de 75 articles évalués par des pairs, y compris dans des revues à haut facteur d'impact, des chapitres de livres et de nombreux résumés. Elle est la représentante canadienne de plusieurs consortiums internationaux sur les leucodystrophies.

Dr. Geneviève Bernard, MD, MSc, FRCPC, received her Medical Degree (2002) and Master's degree in Neurosciences (2003) from Université de Montréal. She completed her residency in Pediatric Neurology at McGill University (2008) and her fellowship in Neurogenetics and Movement Disorders at Université de Montréal (2011). She started her career as an independent investigator and pediatric neurologist in October 2011 at the Montreal Children's Hospital of the McGill University Health Center (MUHC) and MUHC Research Institute. She is the recipient of the Research Scholar Junior 1 salary award from the Fonds de Recherche du Québec en Santé (2012-2016) and the Canadian Institute of Health Research New Investigator salary award (2017-2022). She is currently an Associate Professor at McGill University, in the Departments of Neurology and Neurosurgery, Pediatrics and Human Genetics and a member of the Division of Medical Genetics at the MUHC. Dr. Bernard and her team, together with her international collaborators, discovered the three genes responsible for 4H leukodystrophy, for EPRS-related leukodystrophy and contributed to the discovery of the causal gene for HEMS (Hypomyelination of Early Myelinating structures). Dr. Bernard published more than 75 peer-reviewed publications, including some in high impact factor journals, several book chapters and numerous abstracts. She is the Canadian representative on several international consortia on leukodystrophies.

### 1/ Quand avez-vous réalisé que vous vouliez devenir médecin ?

Lorsque j'étais au cégep, ma grand-mère a fait un infarctus. J'avais énormément de questions et je n'osais pas les poser. J'ai compris alors que je voulais savoir le pourquoi et le comment des problèmes de santé en général.

### 2/ Qu'est-ce qui vous a fait choisir une discipline si particulière: les leucodystrophies, les maladies neurodégénératives rares ?

Mon parcours professionnel est fait d'un enchaînement d'intérêts et de coïncidences! Je trouvais que les enfants atteints de ces maladies très rares étaient laissés à eux-mêmes. Aussi, au début de ma résidence, j'ai fait une présentation sur les leucodystrophies parce que c'était pour moi la seule façon de bien comprendre ce que c'était. Puis, durant mon fellowship, on m'a offert de travailler sur un nouveau projet de recherche sur les leucodystrophies et ça a fait boule de neige. Aujourd'hui, je ne sais pas comment je pourrais me passer des relations si intenses que je développe avec les familles de ces enfants pour la plupart très malades.

### 3/ Quelle est la leçon la plus importante que vous ayez tirée du travail avec les familles ?

L'humilité, la résilience, la valeur des relations humaines. Ironiquement, ces familles m'ont aidée dans ma vie personnelle. J'ai moi-même un enfant qui a une maladie génétique rare, et pour laquelle nous n'avons toujours pas de diagnostic. De voir comment les autres familles gèrent cela m'aide à surmonter ces difficultés.

### 4/ Quel serait votre conseil à un médecin nouvellement qualifié ?

D'écouter attentivement ses patients, de pratiquer la médecine avec son cœur et de s'assurer d'un équilibre de vie qui est en accord avec ses valeurs.

### 1/ When did you first realize you wanted to be a doctor?

When I was in college, my grandmother had a heart attack. I had a million questions but I couldn't ask them. I then understood what I wanted to know about the "how" and "why" of health problems in general.

### 2/ What made you choose such a specific discipline : leukodystrophies, rare neurodegenerative brain disorders?

I owe my professional development to the fortuitous combination of my interests and lucky coincidences! I thought that children with these rare diseases were left to fend for themselves. Early on during my residency training, I prepared a presentation on leukodystrophies because, for me, it was the only way I could get a thorough understanding of them. When I started my fellowship, I was offered the opportunity to work on a new research project on leukodystrophies and the snowball kept growing. Today, I don't know what I would do without the incredible relationships I've developed with the families of these children, most of whom are very sick.

### 3/ What's the most important lesson you've learned from working with families?

Humility, resilience, and how precious relationships can be. Ironically, families I've worked with have helped me in my personal life. I also have a child with a rare genetic disorder, for which we haven't found a diagnosis yet. Seeing how other families manage this helps me overcome a lot of difficulties.

### 4/ What would be your advice to a newly qualified doctor?

To listen attentively to your patients, to practice medicine with your heart, and to have a work-life balance that matches your personal values and beliefs.



BIOGRAPHIE / BIOGRAPHY

## Dre / Dr. Nancy Braverman

MD, MSc, FACMG

Dre Braverman, MD, MSc, FACMG, a reçu son diplôme de premier cycle de l'Université Cornell, Ithaca, NY, et sa maîtrise en génétique au Sarah Lawrence College à Bronxville, NY. Elle a fait sa médecine à l'Université de Tulane à la Nouvelle-Orléans, LA. Elle a complété sa résidence en pédiatrie à l'Université de Yale, New Haven, CT, puis a reçu une bourse en génétique de l'Université Johns Hopkins, Baltimore, MD., où elle s'est investie pour la première fois dans la recherche sur les troubles des peroxysomes. Elle poursuit actuellement sa carrière en recherche dans le domaine des troubles de la biogenèse des peroxysomes à l'Université McGill depuis 2008. Elle est chercheuse en recherche translationnelle dont l'objectif est d'améliorer les symptômes reliés à la maladie. L'équipe de son laboratoire travaille sur une vaste étude internationale portant sur l'histoire naturelle de la condition. De plus, Dre Braverman et son équipe ont mis au point une plate-forme pour le criblage de médicaments candidats et a conçu plusieurs modèles de souris pour tester des thérapies potentielles. Dre Braverman occupe aussi plusieurs postes académiques importants, notamment celui de présidente du Therapeutics Committee du American College of Medical Genetics, de rédactrice en chef du Journal of Inherited Metabolic Disorders et de membre du comité d'examen par les pairs du NIH Therapy and Genetics.

### 1/ Quand avez-vous réalisé que vous vouliez devenir médecin ?

Après avoir travaillé un an comme conseillère en génétique, j'ai réalisé que je voulais devenir médecin généticienne.

### 2/ Qu'est-ce qui vous a fait choisir une discipline si particulière: les leukodystrophies, les maladies neurodégénératives rares ?

Les troubles des peroxysomes combinent la dysmorphologie et les voies du métabolisme biochimique - deux de mes principaux intérêts en génétique.

### 3/ Quelle est la leçon la plus importante que vous ayez tirée du travail avec les familles ?

Ce sont les parents qui connaissent le mieux la maladie de leur enfant. Les familles doivent donc être activement engagées en tant que partenaires dans la recherche pour les maladies rares, pour que l'on puisse adapter nos objectifs de recherche en fonction de ce que les familles estiment le plus important pour elles.

### 4/ Quel serait votre conseil à un médecin nouvellement qualifié ?

Persévérez dans vos champs d'intérêts, peu importe la difficulté des défis à surmonter pour atteindre vos objectifs.

Dr. Braverman, MD, MSc, FACMG, received her undergraduate degree from Cornell University, Ithaca, NY, and MS in genetic counseling from Sarah Lawrence College in Bronxville NY. She received an MD from Tulane University in New Orleans, LA. She completed a pediatric residency at Yale University, New Haven, CT and then a fellowship in genetics at Johns Hopkins University, Baltimore, MD., where she first became involved in peroxisome disorders. She continued to build her research career in peroxisome biogenesis disorders at McGill University since 2008. She is a translational scientist, with a focus to improve disease outcomes. Her laboratory hosts a large international natural history study, developed a successful drug screening platform and engineered several mouse models for testing candidate therapies. In addition, she holds several important scholarly positions including chair of the Therapeutics Committee of the American College of Medical Genetics, communicating editor for the Journal of Inherited Metabolic Disorders and peer review member, NIH Therapy and Genetics panel.

### 1/ When did you first realize you wanted to be a doctor ?

After I worked a year as a genetic counselor, I realized I want to do genetics as a doctor.

### 2/ What made you choose such a specific discipline : leukodystrophies, rare neurodegenerative brain disorders?

Peroxisome disorders combined dysmorphology and biochemical pathways- two of my major interests in genetics.

### 3/ What's the most important lesson you've learned from working with families ?

Families need to be engaged as partners in research for rare disorders- so that we know what outcomes are most meaningful to them. They know the best about their child's disease.

### 4/ What would be your advice to a newly qualified doctor ?

Persist in the things you want to do, however challenging they are.





# BIOGRAPHIES DES CLINICIENS PARTICIPANT À LA CLINIQUE MULTIDISCIPLINAIRE / BIOGRAPHIES OF THE CLINICIANS PARTICIPATING IN THE MULTIDISCIPLINARY CLINIC



## BIOGRAPHIE / BIOGRAPHY **Dr. Bernard Brais**

MD, PhD, MPhil, FRCPC

Le Dr Bernard Brais, MD, PhD, MPhil, FRCPC, est professeur titulaire aux départements de neurologie et neurochirurgie et de génétique humaine de l'Université McGill. Il s'est joint à la faculté de l'Institut et hôpital neurologiques de Montréal - Le Neuro, en juillet 2011. Il est co-directeur du groupe des maladies neurologiques rares du Neuro.

Le Dr Brais est clinicien-chercheur. Il est expert des maladies héréditaires reconnues dans la population canadienne-française au Québec. Ses recherches l'ont aidé à identifier et à décrire un certain nombre de maladies neurogénétiques jusqu'alors inconnues. Dans son laboratoire du Neuro, le Dr Brais a élargi son travail en utilisant le séquençage de nouvelle génération pour identifier de nouveaux gènes de la maladie tout en développant des modèles de souris transgéniques.

Les recherches du Dr Brais sont appuyées par les IRSC, Genome Canada, ERare, la Fondation de l'Ataxie de Charlevoix-Saguenay, la Fondation de la neuropathie sensorielle et les fondations des Bellini et Pignini.

---

**1/ Quand avez-vous réalisé que vous vouliez devenir médecin ?**

*J'ai décidé que je voulais devenir médecin dès le secondaire.*

**2/ Qu'est-ce qui vous a fait choisir une discipline si particulière: les leucodystrophies, les maladies neurodégénératives rares?**

*Je travaillais déjà de paire en clinique entre les leuco-encéphalopathies et les ataxies : c'est devenu une évidence.*

**3/ Quelle est la leçon la plus importante que vous ayez tirée du travail avec les familles?**

*Garder le plus possible les patients impliqués dans les prises de décisions.*

**4/ Quel serait votre conseil à un médecin nouvellement qualifié?**

*Suivez vos passions et prenez soin des patients avec beaucoup de compassion.*

Dr. Bernard Brais, MD, PhD, MPhil, FRCPC, is a Full Professor in the Departments of Neurology and Neurosurgery and Human Genetics at McGill University. He joined the faculty at The Montreal Neurological Institute and Hospital - The Neuro, in July 2011. He is co-director of the Rare Neurological Diseases group of the Neuro.

Dr. Brais is a clinician-scientist. He is an expert in hereditary diseases with founder effects in the French-Canadian population of Quebec. His research has helped him identify and describe a number of previously unknown Neurogenetics diseases. In his laboratory at The Neuro, Dr. Brais has expanded his work by using next generation sequencing to identify new disease genes while also developing transgenic mice models.

Dr. Brais' research is supported by the CIHR, Genome Canada, ERare, Fondation de l'Ataxie de Charlevoix-Saguenay, la Fondation de la neuropathie sensorielle and the Bellini and Pignini Families Foundations.

---

**1/ When did you first realize you wanted to be a doctor?**

*Age 15 in 3rd year of High School.*

**2/ What made you choose such a specific discipline : leukodystrophies, rare neurodegenerative brain disorders?**

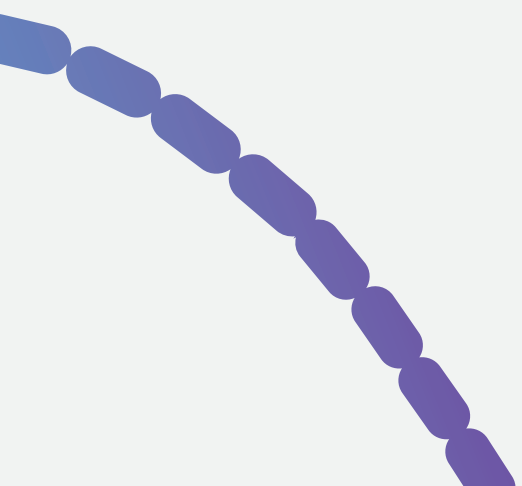
*The clinical overlap between leukoencephalopathies and ataxias.*

**3/ What's the most important lesson you've learned from working with families?**

*Keep the patient involved in all decisions if possible.*

**4/ What would be your advice to a newly qualified doctor?**

*Follow your passions and take care of patients with compassion.*



## BIOGRAPHIE / BIOGRAPHY

### Dr. Sam Daniel

MDCM, FRCSC, MSc



Dr Sam Daniel, MDCM, FRCSC, MSc, a obtenu son diplôme en médecine de l'Université McGill et a complété sa formation postdoctorale en oto-rhino-laryngologie-chirurgie cervico-faciale au CUSM, suivi d'une bourse en oto-rhino-laryngologie pédiatrique à l'Hospital for Sick Children de Toronto.

Il est actuellement chef de l'oto-rhino-laryngologie à l'Hôpital de Montréal pour enfants et fondateur et directeur de la clinique de gestion de la salive du Centre de réadaptation Mackay, une clinique de renommée internationale qui a lancé de nombreux traitements novateurs pour les enfants souffrant de problèmes salivaires et respiratoires. Dr Daniel a reçu plusieurs prix nationaux et internationaux.

Le Dr Daniel est professeur d'oto-rhino-laryngologie et de chirurgie pédiatrique à l'Université McGill. Il est un chercheur clinicien désigné par l'American Academy of Otolaryngology, et a récemment été élu président du programme de l'American Society of Otolaryngology de l'année prochaine à Austin.

Il est également récipiendaire de plusieurs prix qui reconnaissent ses compétences exceptionnelles en tant que chirurgien, enseignant et chercheur. Cela comprend le Prix d'excellence médicale de la Fondation de l'Hôpital de Montréal pour enfants, décerné à un médecin dont les soins sont exceptionnels, les connaissances supérieures, les compétences pédagogiques et l'accessibilité sont profitable à la communauté hospitalière et inspirant pour les autres.

---

#### 1/ Quand avez-vous réalisé que vous vouliez devenir médecin ?

Lorsque j'observais mon père qui était un médecin très apprécié de ses patients.

#### 2/ Qu'est-ce qui vous a fait choisir une discipline si particulière: les leukodystrophies, les maladies neurodégénératives rares?

Le défi et le désir de faire la différence.

#### 3/ Quelle est la leçon la plus importante que vous ayez tirée du travail avec les familles?

Leur capacité à donner un amour inconditionnel, leur patience, l'espoir qui les fait survivre, leur combat continu.

#### 4/ Quel serait votre conseil à un médecin nouvellement qualifié?

N'oubliez pas pourquoi tu as décidé de devenir médecin, traite les autres comme tu aimerais être traité.

Dr. Sam Daniel, MDCM, FRCSC, MSc, received his medical degree from McGill University and completed his postgraduate training in Otolaryngology-Head & Neck Surgery at the MUHC, followed by a pediatric otolaryngology fellowship at the Hospital for Sick Children in Toronto.

He is the current chief of otolaryngology at the Montreal Children's hospital and the founder and director of the saliva management clinic at the Mackay Rehabilitation Center, a clinic with an international reputation that pioneered many novel treatments for children with salivary and breathing problems, and that has received national and international awards and citations.

Dr. Daniel is a Professor of Otolaryngology and Pediatric Surgery at McGill University. He is a designated Clinical Scholar by the American Academy of Otolaryngology, and recently elected as program chair of next year's American Society of Pediatric Otolaryngology meeting in Austin.

He is also a recipient of multiple awards that recognize his exceptional skills as a surgeon, as a teacher, and as a researcher. This includes the Montreal Children's Hospital Foundation's Medical Award of Excellence, "awarded to a physician whose exceptional patient care, superior knowledge, valued teaching abilities and generous accessibility to the Hospital Community are an inspiration to others".

---

#### 1/ When did you first realize you wanted to be a doctor?

When I shadowed my dad, who was a doctor very appreciated by his patients.

#### 2/ What made you choose such a specific discipline : leukodystrophies, rare neurodegenerative brain disorders?

The challenge, the desire to make a difference.

#### 3/ What's the most important lesson you've learned from working with families?

Their ability to give unlimited love, their patience, their journey, their hopes, their struggles.

#### 4/ What would be your advice to a newly qualified doctor?

Don't forget why you decided to go there in the first place, treat others the way you would like to be treated yourself.



BIOGRAPHIE / BIOGRAPHY

## Dre / Dr. Marie-Emmanuelle Dilenge

MD, FRCPC



La Dre Marie-Emmanuelle Dilenge, MD, FRCPC, est une neuropédiatre expérimentée qui s'occupe des patients atteints de divers troubles neurologiques et de leurs familles. Elle a complété ses études post-doctorales en neuro-réadaptation à Montréal (bourse FRQS) où elle a travaillé sur le pronostic des patients atteints d'asphyxie néonatale. La Dre Dilenge possède plusieurs expertises, y compris la réadaptation et le traitement de la spasticité et des troubles du mouvement pour les jeunes atteints de la paralysie cérébrale, de la sclérose en plaques pédiatrique, et en électrophysiologie. Elle est directrice de la clinique des maladies démyélinisantes de l'Hôpital de Montréal pour enfants et professeure adjointe au département de neurologie et de neurochirurgie de l'Université McGill. La Dre Dilenge est également membre du Centre Montérégien de réadaptation, ainsi que médecin travaillant à la Clinique de la spasticité chez les jeunes à la CMR. Ses recherches actuelles portent sur la transition des soins de la pédiatrie à l'adulte des patients atteints de sclérose en plaque. Elle travaille aussi sur la conception et validation d'une échelle de sévérité pour les patients atteints de sclérose en plaque pédiatrique (bourse de recherche de la Fondation de l'Hôpital de Montréal pour enfants).

Dr. Marie-Emmanuelle Dilenge, MD, FRCPC, is an experienced pediatric neurologist dedicated to patients with neurological conditions and their families. She completed a Fellowship in neuro-rehabilitation in Montreal (FRQS scholarship) where she worked on prognostication of patients with neonatal asphyxia. Dr. Dilenge has several fields of expertise, including rehabilitation and the treatment of spasticity and movement disorders in the cerebral palsy population, pediatric multiple sclerosis and electrophysiology. She is the Director of the Demyelinating Disorders Clinic at the Montreal Children's Hospital and an Assistant Professor of the Departments of Neurology and Neurosurgery and Pediatrics at McGill University. Dr. Dilenge is also a member of the Centre Montérégien de Réadaptation, as well as a physician working at the Youth Spasticity Clinic at the CMR. Her current work focus is on transition to adult facilities for patients with Multiple Sclerosis (MS) and Cerebral Palsy, as well as for creating a disability scale for the Pediatric MS population (grant from the MCH foundation).

### 1/ Quand avez-vous réalisé que vous vouliez devenir médecin ?

*J'ai réalisé que je voulais devenir médecin à l'adolescence, mon père était neuroradiologue et tous les livres que j'avais à la maison traitaient de la neurologie. Cela m'a amené à apprécier les énigmes interminables qui restent encore non résolues au sujet du cerveau et m'a encouragée à chercher des réponses dans ces domaines.*

### 2/ Qu'est-ce qui vous a fait choisir une discipline si particulière: les leukodystrophies, les maladies neurodégénératives rares ?

*J'ai subi de nombreuses pertes dans ma vie : par conséquent, je suis naturellement attirée à aider les autres ainsi que leurs familles vivant avec des troubles chroniques.*

### 3/ Quelle est la leçon la plus importante que vous ayez tirée du travail avec les familles ?

*Nous nous aidons les uns les autres pour être meilleurs, et mieux comprendre l'être humain.*

### 4/ Quel serait votre conseil à un médecin nouvellement qualifié ?

*Écouter et essayer de trouver des solutions pour mieux aider. Comprendre et se renseigner sur les luttes que peuvent vivre certaines personnes. Essayez d'améliorer la qualité de vie.*

### 1/ When did you first realize you wanted to be a doctor?

*I first realized I wanted to be a doctor in my teens. My father was a neuroradiologist and all the books I had at home were about Neurology. It brought me to appreciate the endless puzzles that still remain unsolved about the brain and it encouraged me to pursue answers in that field early on.*

### 2/ What made you choose such a specific discipline : leukodystrophies, rare neurodegenerative brain disorders?

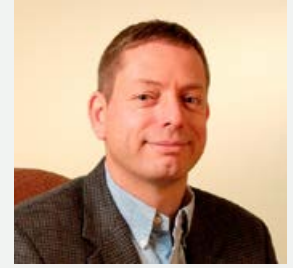
*I suffered many losses in my life. Therefore I am naturally drawn to help others and their families with chronic disorders. My mentor also encouraged me to do rehabilitation for this purpose.*

### 3/ What's the most important lesson you've learned from working with families?

*We help each other to be better, more understanding, human beings.*

### 4/ What would be your advice to a newly qualified doctor?

*Listen. Try to find solutions to help. Understand and inquire about the struggles. Try to improve quality of life.*



BIOGRAPHIE / BIOGRAPHY

## Dr. Gaétan Filion

MD, MBA

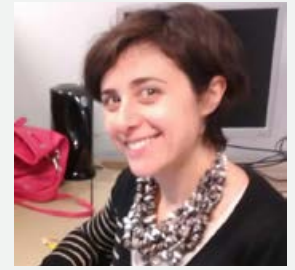
Docteur Gaétan Filion, MD, MBA, a gradué en médecine (1986) ainsi qu'en médecine physique et réadaptation (1990) de l'Université de Montréal. Sa première formation complémentaire (fellowship) s'est déroulée à l'Université Pierre et Marie Curie, Paris, France, obtenant un diplôme d'université en médecine orthopédique et de thérapies manuelles (1991). Il a par la suite entrepris sa maîtrise en neurobiologie à l'Université Laval (1994). Il a débuté sa carrière au CHU Ste-Justine/Centre de réadaptation Marie-Enfant, avec le mandat de développer les activités de recherche dans cet établissement. Dans le cadre de sa pratique et de ses travaux de recherche, le Dr Filion a identifié des besoins d'organisation de services pour une meilleure prise en charge de certaines problématiques pour la clientèle avec besoins neurologiques et pédiatriques. Par la suite, Dr Filion s'est vu interpellé pour monter l'équipe médicale qui offre les services de réadaptations en Montérégie, tout en participant activement aux services de réadaptation pédiatrique à Laval. Dr Filion a complété son E-MBA, programme conjoint entre l'Université McGill et HEC Montréal (2015) et assume présentement la présidence du Conseil des médecins, dentistes et pharmaciens du CISSS-Montérégie-Ouest, établissement responsable de la réadaptation pour toute la Montérégie.

- 
- 1/ Quand avez-vous réalisé que vous vouliez devenir médecin ?**  
*Par accident, en écrivant mes demandes d'admission à l'université (le pire c'est que c'est vrai).*
  - 2/ Qu'est-ce qui vous a fait choisir une discipline si particulière: les leukodystrophies, les maladies neurodégénératives rares ?**  
*Pour les enfants handicapés en général, après deux étés comme étudiant-moniteur au camp Papillon et grâce à Genevieve depuis mon arrivée au CUSM pour les leukodystrophies.*
  - 3/ Quelle est la leçon la plus importante que vous ayez tirée du travail avec les familles ?**  
*Les parents sont les spécialistes de leur enfant et après tout c'est d'un enfant dont on s'occupe, comme tous les autres.*
  - 4/ Quel serait votre conseil à un médecin nouvellement qualifié ?**  
*Dans la même ligne de pensée, bien écouter ce que les parents et l'enfant ont à nous dire : leurs enjeux et leurs besoins.*

Dr. Gaétan Filion, MD, MBA, completed his medical training (1986) and specialization in Physical Medicine and Rehabilitation (1990) at Université de Montréal. His first complementary training took place at the Pierre and Marie Curie University, Paris/France, obtaining a university degree in orthopedic medicine and manual therapy (1991). He completed a master's degree in neurobiology at Laval University (1994). He began his career at CHU Justine/Marie-Enfant Rehabilitation Center, with the mandate to develop research activities in the latter institution. As part of his practice and research work, Dr. Filion identified organizational needs for better management of certain issues unique to pediatric neurology patients. Subsequently, Dr. Filion was asked to assemble the medical team that offers rehabilitation services in Montérégie, while actively participating in pediatric rehabilitation services in Laval. Dr. Filion completed his E-MBA, a joint program between McGill University and HEC Montréal (2015), and currently holds the presidency of the Council of Physicians, Dentists and Pharmacists of the CISSS-Montérégie-Ouest, an institution responsible for rehabilitation for the entire region.

- 
- 1/ When did you first realize you wanted to be a doctor?**  
*By accident, writing my applications for admission to university (it's true!!)*
  - 2/ What made you choose such a specific discipline : leukodystrophies, rare neurodegenerative brain disorders?**  
*For disabled children in general, after two summers as a student-monitor at Camp Papillon and thanks to Genevieve since I arrived at the MUHC for leukodystrophies.*
  - 3/ What's the most important lesson you've learned from working with families?**  
*Parents are the specialists for their child and after all it is a child we care about.*
  - 4/ What would be your advice to a newly qualified doctor?**  
*In the same line of thinking, listen carefully to what parents and children have to say to us : keep their issues and needs in mind.*





BIOGRAPHIE / BIOGRAPHY

## Dre / Dr. Roberta La Piana

MD, candidate au PhD/PhD candidate

Dre Roberta La Piana, MD, est une neuropédiatre spécialisée dans le domaine des maladies génétiques de la substance blanche. Elle termine actuellement un doctorat en neurosciences à l'Institut neurologique de Montréal.

Elle travaille sur les troubles héréditaires de la myéline depuis sa résidence en neuropédiatrie et en psychiatrie à l'Université de Pavie, en Italie. Lorsqu'elle est arrivée à l'Institut neurologique de Montréal en 2010, Dre La Piana s'est intéressée aux formes tardives non diagnostiquées de leucoencéphalopathies qui font actuellement l'objet de son projet de doctorat.

Ses recherches portent sur:

- L'identification de gènes responsables de nouvelles formes de maladies héréditaires de la substance blanche, en utilisant des techniques de séquençage de nouvelle génération;
- L'application d'outils avancés de neuro-imagerie pour définir et caractériser les maladies génétiques de la substance blanche;
- La compréhension des similitudes entre la sclérose en plaques atypique et les leucoencéphalopathies génétiques.

### 1/ Quand avez-vous réalisé que vous vouliez devenir médecin ?

*J'étais au collège et je ne pouvais pas décider si je voulais devenir médecin ou designer, parce que j'ai toujours trouvé que les images et leurs détails m'attiraient. Finalement, en m'intéressant à la neuroimagerie, j'ai fini par faire les deux!*

### 2/ Qu'est-ce qui vous a fait choisir une discipline si particulière: les leucodystrophies, les maladies neurodégénératives rares?

*C'est durant ma résidence, mon mentor pensait que je pouvais être bonne dans un tel domaine entre autres pour ma passion des détails et mon implication pour les maladies orphelines.*

### 3/ Quelle est la leçon la plus importante que vous ayez tirée du travail avec les familles?

*J'aime penser que je ne travaille pas avec des patients mais avec des familles entières, même lorsque les patients sont adultes. Les familles m'ont appris l'importance de faire face à ce que la vie vous donne et que l'amour des parents pour leurs enfants va au-delà de tout.*

### 4/ Quel serait votre conseil à un médecin nouvellement qualifié?

*Mettez-vous toujours dans la peau de votre patient. Empathie par-dessus tout!*

Dr. Roberta La Piana, MD, is a pediatric neurologist with expertise in the field of genetic white matter diseases. She is currently completing a PhD in Neuroscience at the Montreal Neurological Institute.

She has been working on inherited myelin disorders since she was a resident in Pediatric Neurology and Psychiatry at the University of Pavia, Italy. When she moved to the Montreal Neurological Institute in 2010, Dr. La Piana became interested in late-onset undiagnosed forms of leucoencephalopathies which are the object of her PhD project.

Her research focuses on:

- The identification of genes responsible for new forms of hereditary white matter disorders, using next generation sequencing techniques;
- The application of advanced neuroimaging tools to define and characterize genetic white matter diseases;
- The understanding of the clinical and MRI overlap between atypical multiple sclerosis and genetic leucoencephalopathies.

---

### 1/ When did you first realize you wanted to be a doctor?

*I was in middle school and I could not decide whether I wanted to be a doctor or a designer, because I have always thought images are extremely important. Finally, by becoming interested in neuroimaging, I ended up doing both!*

### 2/ What made you choose such a specific discipline : leukodystrophies, rare neurodegenerative brain disorders?

*It was my mentor during my residency that thought I could be good in such a field, for my passion for details and because I am an advocate for orphan disorders.*

### 3/ What's the most important lesson you've learned from working with families?

*I like to think that I don't work with patients but with entire families, even when patients are adult. Families taught me the importance of coping with what life gives you. And that the love of parents for their kids goes beyond everything.*

### 4/ What would be your advice to a newly qualified doctor?

*Always put yourself in your patient's shoes. Empathy above everything else.*



BIOGRAPHIE / BIOGRAPHY

## Dre / Dr. Sunita Venkateswaran

MD, FRCPc

Dre Sunita Venkateswaran, MD, FRCPc, a obtenu un diplôme en médecine de l'Université de Western Ontario en 2001. Elle a complété sa résidence en pédiatrie à l'Université Western Ontario en 2004, suivie d'une résidence en neurologie pédiatrique à l'Université McGill en 2007. De 2007 à 2009, elle s'est spécialisée dans le domaine de la sclérose en plaques pédiatrique et des maladies démyélinisantes à l'Institut neurologique de Montréal et à l'Hospital for Sick Children.

Elle est actuellement professeure adjointe dans le service de neurologie de l'Hôpital pour enfants de l'Est de l'Ontario. Dre Venkateswaran est en charge d'une clinique et d'un programme de recherche spécialisés dans les maladies inflammatoires et neurodégénératives infantiles, y compris les leucodystrophies et les maladies neurodégénératives avec accumulation de fer dans le cerveau (NBIA).

Ses recherches actuelles portent la neurodégénérescence associée à l'hydroxylation des acides gras (FAHN), une NBIA avec implication de la substance blanche. Elle est également l'investigatrice principale pour une étude de surveillance canadienne de l'incidence des leucodystrophies survenant durant l'enfance.

Sunita Venkateswaran, MD, FRCPc, graduated from the University of Western Ontario with a degree in Medicine in 2001. She completed her Pediatric Residency at the University of Western Ontario in 2004 followed by a Pediatric Neurology Residency at McGill University in 2007. She then pursued a 2-year fellowship in the field of Pediatric Multiple Sclerosis and Demyelinating Diseases between 2007-2009 at the Montreal Neurological Institute and The Hospital for Sick Children.

She is currently an Assistant Professor in the Division of Neurology at the Children's Hospital for Eastern Ontario with specialized clinical and research interests in childhood inflammatory and neurodegenerative diseases including leukodystrophies and disorders of neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA).

Her current research focus is clinical and translational research of Fatty Acid Hydroxylase Associated Neurodegeneration (FAHN), an NBIA with white matter involvement. She is also the Principle Investigator for an upcoming Canadian surveillance study of the Incidence of Childhood onset Leukodystrophies.

### 1/ Quand avez-vous réalisé que vous vouliez devenir médecin ?

*J'ai réalisé que je voulais devenir pédiatre quand j'étais en 8<sup>ème</sup> année. J'ai eu l'opportunité d'interviewer un pédiatre dans le cadre d'un projet scolaire et j'étais fascinée par son travail quotidien. Tout au long de mon secondaire, mes emplois et mes postes de bénévolat tournaient autour des enfants.*

### 2/ Qu'est-ce qui vous a fait choisir une discipline si particulière : les leucodystrophies, les maladies neurodégénératives rares ?

*Ma formation était dans le domaine de la sclérose en plaques (SEP), mais j'ai toujours été attirée par les enfants qui avaient d'autres problèmes neurologiques, principalement d'origine génétique, qui ressemblaient à la SEP. J'apprécie les relations à long terme et j'apprends énormément des enfants et leur famille qui traversent des périodes tumultueuses avec leurs conditions rares.*

### 3/ Quelle est la leçon la plus importante que vous ayez tirée du travail avec les familles ?

*Je suis émue par la résilience des enfants et des parents; la façon dont ils continuent d'apprécier les choses importantes de la vie de tous les jours.*

### 4/ Quel serait votre conseil à un médecin nouvellement qualifié ?

*Rappelez-vous que vous avez le privilège de travailler avec vos patients. Travaillez fort et demeurez intéressé et passionné afin d'offrir le meilleur de vous en tant que médecin. Aussi, n'oubliez pas d'être aussi à l'écoute de vous-même et de prenez soin de votre santé.*

### 1/ When did you first realize you wanted to be a doctor?

*I realized I wanted to be a pediatric physician when I was in grade 8. I had the chance to interview a pediatrician as part of a school project and was fascinated by her day to day work. All through high school, my jobs and volunteer positions revolved around children.*

### 2/ What made you choose such a specific discipline : leukodystrophies, rare neurodegenerative brain disorders?

*My training was in the field of multiple sclerosis but I was always gravitated towards the children who did not have MS but my interests had other conditions, primarily genetic, which mimicked MS. I cherish building long term relationships with children and families who are undergoing their tumultuous journey with their rare conditions.*

### 3/ What's the most important lesson you've learned from working with families?

*I've learned and appreciated how resilient children and parents are; how they are able to appreciate the important things in day to day life.*

### 4/ What would be your advice to a newly qualified doctor?

*Remember that you are privileged to work with your patients. Remain passionate about what you do and use this energy to be an empathetic and hardworking physician. At the same time, remember to be empathetic towards yourself and take care of your health.*





## LES MÉDECINS SUIVANTS PARTICIPENT AUSSI À LA CLINIQUE:

Dre Geneviève Bernard

Dre Nancy Braverman

Dr John Mitchell

## LES RÉSIDENTS ET MONITEURS CLINIQUES SUIVANTS PARTICIPERONT ÉGALEMENT À LA CLINIQUE:

Dre Andrea Accogli - moniteur clinique,  
programme de neurogénétique

Dre Fatema Al Amrani - R5, neurologie pédiatrique

Dre Abdulla Alawadhi - R4, neurologie pédiatrique

Dre Natascia Anastasio - R4, génétique médicale

Dre Laurence Gauquelin - R5, neurologie pédiatrique

Dre Mathilde Renaud - moniteur clinique,  
programme de neurogénétique

Présenté par / Presented by



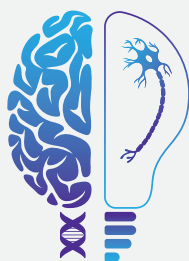
**FONDATION  
LE TOUT POUR LOO**  
Projets de recherche pour la maladie de Krabbe  
et autres leucodystrophies.



En collaboration avec / In collaboration with



**La Fondation de l'Hôpital  
de Montréal pour enfants**  
The Montreal Children's  
Hospital Foundation



MyeliNeuroGene  
LAB

## THE FOLLOWING PHYSICIANS ALSO PARTICIPATE IN THE CLINIC:

Dr. Geneviève Bernard

Dr. Nancy Braverman

Dr. John Mitchell

## THE FOLLOWING RESIDENTS AND FELLOWS WILL ALSO PARTICIPATE IN THE CLINIC:

Dr. Andrea Accogli - neurogenetics fellow

Dr. Fatema Al Amrani - PGY5 pediatric neurology

Dr. Abdulla Alawadhi - PGY4 pediatric neurology

Dr. Natascia Anastasio - PGY4 medical genetics

Dr. Laurence Gauquelin - PGY5 pediatric neurology

Dr. Mathilde Renaud - neurogenetics fellow




## Merci aux partenaires • Thanks to our sponsors



## Subventions • Grants





Offert aux familles par la Fondation leuco dystrophie:  
Offered by the Leuko Dystrophy's Foundation:

## **DEUIL-JEUNESSE**

Vendredi 15 juin de 12 h à 14 h  
salle CIM B.04.5243.1

Friday, June 15, 12h to 14h  
room CIM B.04.5243.1

### **Participation volontaire**

*Un moment vous est dédié pour partager vos expériences et émotions entre parents et familles ayant un membre atteint d'une leucodystrophie afin de briser l'isolement. Bienvenue à tous!*

### **Voluntary participation only**

*In a casual atmosphere, this workshop for parents and siblings of leukodystrophy patients offers a moment and place to express experiences and emotions, to share with other families, in an effort to break the isolation and reflect on personal and family balance and pursue strategies for self-care. Please note that this session is available only in French. Everyone is welcome!*

