

Soutiens à la Recherche

Le Conseil Scientifique (CS) a été remanié fin d'année (départ en retraite de Pierre Rustin, etc.) pour un nouveau CS plus international, toujours présidé par le **Dr Jamilé Hazan**.

Appel d'Offres 2019 en juin, montants accordés, convenus avec le CS : 25 000 euros par équipe pour une année (proportion plus ou moins importante du coût réel du projet). Accorder davantage serait se substituer encore plus aux financements publics dont c'est le rôle. Un dépassement argumenté est toujours possible.

AO 2020 en juin, études des dossiers par le CS durant l'été, décisions à l'automne, somme à engager 150.000 euros.

Recherches subventionnées 2018- 2019 : travaux réalisés

- **Homéostasie du fer dans des modèles cellulaires d'ataxie de Friedreich- Agnès Rötig - Institut Imagine- Paris (Espoir 159)**
- **Apport de la protéomique quantitative pour la découverte de biomarqueurs- Valérie Serre - Institut J. Monod- et Pr Alexandra Dürr - ICM (Espoir 155)**
- **Identification de stratégies thérapeutiques dans de nouveaux modèles Drosophiles de l'AF - Véronique Monnier - Paris Diderot (Espoir 155)**
- **Le fonctionnement du membre supérieur dans l'AF : un instrument de mesure cliniquement pertinent - Louise Corben, Melbourne, Australie (Espoir 158)**
- **EFACTS, consortium européen de recherche translationnelle AF-Pr Pandolfo (Bruxelles) - Poursuite du registre des personnes AF en Europe (Espoir 159).**
- **Recherche aides à la communication via les outils numériques (Espoir 156 et suivants)**

Travaux de recherche toujours en cours ou retardés

- **Fonction neurale auditive et neurodégénérescence diabétique dans l'AF** - *Fabrice Giraudet*- Lab. Biophysique Neurosensorielle -- Univ. Clermont
- **Changements métaboliques dans l'AF : pertinence pour la pathogenèse, identification de biomarqueurs** - Hélène Puccio, IGBMC - Extension sur 2020.
- **Essai européen NICOFA**- 6 centres, 225 patients dont 13 à L'ICM - Pitié Salpêtrière - Mise en place complexe - Début été 2020 ?
- **Projets impliquant le Dr Husson** à l'Hôpital Robert-Debré et n'ayant pas pu être réalisés en 2019 : les financements remboursés par l'Hôpital, seront affectés à leur poursuite quand les conditions favorables pourront être réunies.

Recherches subventionnées 2019-2020 (Espoir 158-159)

- 1- **Interaction cellules satellites gliales/neurones proprioceptifs dans l'AF** - *Cendra Agulhon*, Univ. Paris-Descartes.
- 2- **Apport de la protéomique quantitative pour la découverte de biomarqueurs**
Valérie Serre / Alexandra Durr - Inst. Monod/ ICM (suite de 2018-2019)
- 3- **Effet du Calcitriol dans un nouveau modèle murin pour l'AF de mutation ponctuelle I151F**-*Fabien Delaspre* - Université de Lleida, SP.
- 4- **Physiopathologie de l'atteinte neurosensitive de l'AF à travers la génération et la caractérisation de nouveaux modèles cellulaires** -*Olivier Griso* - IGBMC
- 5- **Etude du potentiel thérapeutique de la N-Acétyl Cystéine pour l'Ataxie de Friedreich dans des modèles Drosophiles et en essais in vitro**-*Véronique Monnier, Benoit D'Autréaux* - Paris-Diderot/ CEA de Gif sur Yvette
- 6- **Caractérisation et étude du rôle des interruptions de répétitions GAA dans la sévérité de l'ataxie de Friedreich** - *Pr Michel Koenig* (Génétique Moléculaire -

Univ. Montpellier) - Etendue à 2 autres centres (Bordeaux et la Réunion) et finalement soutenue par des fonds publics (assez rare dans les maladies rares...).

7- SpeechAtax : Essai d'un traitement intensif à domicile de l'élocution dans l'ataxie de Friedreich - Pr Adam Vogel, coordinateur de l'étude, Melbourne (Australie) avec le Pr Alexandra Dürr (Neurogénéticienne, Paris) et le Pr Matthis Synofzik (Neurology, Tübingen, Allemagne). Cofinancé par FARA et AFAF, grâce au peloton de l'Espoir (2017) - Le recrutement commence au printemps 2020.

Améliorer la prise en charge

- **Filière Brain Team, filière des maladies neurologiques rares animée par le Pr Verny (Angers) : 2 journées avec les associations. PNDS (Protocole National de Diagnostic et de Soins) en cours d'écriture pour le Friedreich (Dr Ewencyk). Programme d'ETP (Education Thérapeutique) en cours d'élaboration.**
- **Conseil Médical et Paramédical des 3 associations, dirigé par le Pr Alexandra Dürr, réuni le 6 février 2019 - ESPOIR 155**
- **Cardiologie (Dr Françoise Pousset) : mise à jour de la lettre d'informations pour les soignants - à retrouver sur le site.**
- **Pneumologie (Dr Jesus Gonzales) : 13ème lettre d'informations pour les soignants - à retrouver sur le site et Espoir 155.**
- **Médecine de réadaptation (Pr Gilles Rode) : programme de recherche Pampero à Lyon en cours (Espoir 157).**
- **Service de soutien psychologique et Service d'accompagnement social : Communs à AFAF, CSC et ASL, assurés par Marie-Christine Nolen, Martine Frischmann, et Clotilde Mercier, Steffi Keil.**
- **Service COM. ATAXIE : Aides à la communication- Partenariat APF France Handicap Lab le Hub - 42 personnes aidées fin 2019 - Rédaction de 4 fiches techniques (revues et site)**
- **Envois de nombreux livrets « Vivre avec l'Ataxie de Friedreich »**

- **Soutien au Dr Husson et à son travail de prise en charge** : plusieurs rencontres avec la direction, chefs de service. Rôle important d'ALATAX (collectif de familles suivies à Debré), Audit durant l'été. Malgré toutes ces démarches, rien n'est résolu à Robert Debré pour le centre de compétence.
- **Journée scientifique sur les ataxies** à Montpellier en septembre

Partenariats avec APF France Handicap, Alliance Maladies Rares, AFM, ORPHANET

APF France Handicap

- Partenariat pour la mise en place du service COM. ATAXIE (revues Espoir)
- Accueil de réunions régionales (Hauts de France, Ile de France)

Alliance Maladies Rares (AMR)

- Journées d'informations (RIME) pour les associations de maladies rares
- 3 réunions de présidents d'associations

Association Française des Myopathies (AFM)

- Réseau APIC : Accompagnement Psychologique en Rhône-Alpes

ORPHANET : Livret « Vivre avec l'AF », fiche FOCUS HANDICAP AF en ligne

Travail inter associatif AFAF - CSC - ASL - ABAF

Travaux communs AFAF-CSC-ASL : Rencontres régionales, Services de soutien psychologique et d'accompagnement social, lettres d'information soignants, etc.

ABAF (association belge) : travail commun avec Caroline Ransart, présidente et Charles Ransart, vice-président AFAF

Europe et international

Eurordis (Fédération européenne des maladies rares en Europe) : « repurposing » de médicaments existants, nouvelles utilisations de médicaments existants

EuroAtaxia : réunion à Sheffield (UK) septembre 2019 - **13 associations**

européennes (Suisse, Grande-Bretagne, Allemagne, Irlande, Italie, Espagne, Pays-Bas, Norvège, France). Echanges d'informations et de projets.

EFACTS : Poursuite de la base de données et des recherches associées. Recherches de financements, discussions pour coordonner la base de données EFACTS avec celle de FARA US pour élargir le nombre de patients susceptibles d'entrer dans des essais thérapeutiques (Espoir 159).

FARA (Association américaine) : liens de plus en plus forts, articles communs, Base de données mondiale des AF - participations à la Conférence Internationale sur la Recherche dans les ataxies, l'**IARC** en novembre à Washington : 428 participants issus de 22 pays, 247 chercheurs et médecins, 42 laboratoires pharmaceutiques.

ACAF, Association canadienne : rencontres en septembre à Montréal et à l'**IARC**

Vie associative

967 adhérents - 130 nouveaux adhérents

Conseil d'Administration : 3 WE de travail à AMR, groupe écoute, groupe revue, dossiers de subventions, adhésions, comptabilité, diverses réunions, etc.

Engagement d'une personne polyvalente à temps partiel : **Noémie Carpentier** chargée de missions (accompagnement des actions, communication, dossiers de subventions, etc.)

Gestion des demandes des adhérents, non adhérents, soignants : groupe ECOUTE

Rencontre annuelle et assemblée générale 13-14 avril 2019 : plus de 200 participants, nombreux intervenants et ateliers.

3 rencontres régionales : Hauts de France et Belgique, Rhône-Alpes, Sud-Ouest

Revue trimestrielle ESPOIR : recherches, prises en charge, actions, témoignages.

Site Internet de l'AFAF www.afaf.asso.fr : 54% d'augmentation des visites en 3 ans. 23 000 visites par mois (750/jour), 74 000 pages vues par mois. Travail de mise à jour du contenu en cours.

Forum ([www.afaf.asso.fr/ rubrique en parler](http://www.afaf.asso.fr/rubrique%20en%20parler)) : 540 membres, 20 nouveaux inscrits en 2019 - thèmes abordés : annonce, parcours médical, recherches, scolarité, travail, MDPH, aménagement du logement, véhicule adapté, fauteuil roulant, ... Dossiers thématiques. Inscription sur le forum désormais sur invitation. Contact : Jacques Mesnildrey / jacques.mesnildrey@hotmail.fr

Page Facebook AF AF : <https://www.facebook.com/afaf.asso>

Créée en janvier 2014, la page Facebook de l'AF AF n'a cessé de grandir et compte **2600 abonnés** en février 2020 (+170 en 2019). **500 personnes par jour** suivent nos post, et les réactions indiquent que les contenus plaisent.

Contacts :

- Stephan Rouillon/stephan.rouillon@nice.com
- Philippe Brossier/ philippe.brossier33@orange.fr
- Gwénaél Martin / gm0776@gmail.com

Compte Twitter : [https://twitter.com/AF AF asso](https://twitter.com/AFAF_asso) : Paulin Roy/paulin.roy@free.fr

Film « Table ronde sur les essais cliniques » avril 2019

- [www.afaf.asso.fr/Actualité/ Scientifique](http://www.afaf.asso.fr/Actualité/Scientifique)
- <https://www.afaf.asso.fr/blog/2019/05/25/rencontre-annuelle-les-13-et-14-avril-a-nouan-le-fuzelier/>

Groupe jeunes parents : scolarité, relations familiales, loisirs, aménagements, démarches administratives, MDPH, ... Contacts :

- Yvelise Poitiers/clodyvlise85@gmail.com,
- Stephan Rouillon /Stephan.Rouillon@nice.com

Groupe Ataxies tardives : plus de vingt personnes concernées, échanges sur des problématiques proches plus spécifiques.

Contact : Jacques Mesnildrey jacques.mesnildrey@wanadoo.fr

Soutien à "Voyager avec l'Ataxie de Friedreich" : <http://projet-vaf.blogspot.fr>

Contact : voyager.af@laposte.net

Nombreuses actions d'adhérents dont la 2^{ème} Course des Héros, le 2^{ème} VEND'ESPOIR et beaucoup d'autres ! Voir revues ESPOIR.

Merci à toutes et à tous !

Juliette Dieusaert avec le CA de l'AF AF - mars 2020