

## 2<sup>ème</sup> Congrès international sur les recherches dans les ataxies- *Jennifer Farmer, FARA (USA)*

*traduit par Claudie Baleyrier et Madeleine Schmeder*

*- Janvier 2018 -*



Cette Conférence mondiale sur les recherches dans les ataxies était co-organisée à **Pise** fin septembre par FARA, Ataxia UK et GOFAR (Italie). Elle a réuni **plus de 400 chercheurs, cliniciens, patients** et leurs associations, ainsi que des représentants de ministères, d'instances de régulation et de l'industrie pharmaceutique.

Quelques chiffres intéressants : **22 pays** représentés sur tous les continents, plus de 15 compagnies pharmaceutiques et biothèques présentes, **30 communications sur l'ataxie de Friedreich**, plus de 200 posters exposés dont au moins 95 consacrés à l'ataxie de Friedreich (AF).

A cette occasion, la délégation de l'AFAF (Juliette et Bertrand Dieusaert, Claudie Baleyrier et Madeleine Schmeder) a retrouvé et découvert chercheurs bien connus ou encore inconnus, aux très encourageantes recherches et collaborations.

Les points forts :

- **Le nombre grandissant de jeunes chercheurs** investis dans les problèmes de l'AF, avec 9 bourses accordées par les organisateurs à des doctorants et post-docs prometteurs pour assister au congrès et s'investir encore davantage grâce aux contacts qu'ils auront pu nouer.
- **La collaboration internationale** : L'ataxie de Friedreich n'est pas une maladie européenne ou américaine, c'est une maladie « mondiale » demandant une collaboration internationale sur tous les fronts. Aussi la réunion des associations de patients concernées a souligné l'importance du « registre mondial » de l'ataxie de Friedreich, ressource essentielle pour faciliter les essais et faire avancer les connaissances scientifiques. Toutes les organisations partenaires se sont engagées à étendre et améliorer ce registre proposé par FARA. <https://curefa.net/registry/> .

- **Améliorer la qualité de vie des ataxiques grâce aux exercices physiques.** Une communication a montré sur des souris malades les bénéfices à long terme **d'exercices** de gymnastique. Une clinicienne australienne a réalisé un poster démontrant les bienfaits de la rééducation pour la santé physique et intellectuelle des ataxiques. Plusieurs posters et communications soulignaient la nécessité de traiter les troubles visuels, pertes d'audition, d'élocution, de déglutition, de dépression.
- **Une Table-Ronde a été consacrée aux témoignages et aux demandes des patients** pour la première fois dans ce genre de congrès scientifique : 7 patients ou leurs représentants, dont notre présidente Juliette Dieusaert, présentèrent leur parcours et surtout leurs attentes vis-à-vis des chercheurs.  
Car outre les recherches sur les traitements pour stopper ou guérir la maladie, il est tout autant nécessaire pour les malades que les chercheurs **s'intéressent maintenant aux thérapies qui pourront améliorer leurs problèmes de vision, d'audition, d'élocution.** A signaler que cette table ronde fut rendue possible par **Euroataxia**, fédération européenne d'associations de patients dont les intervenants étaient tous membres. Cette table-ronde qui a demandé une orientation de la recherche vers des domaines très peu explorés jusqu'à présent, a marqué très favorablement l'auditoire.
- **Une autre Table-Ronde a débattu des enseignements à tirer des essais cliniques** : les participants insistèrent sur la nécessité d'une bonne conception préalable de ces essais, impliquant une meilleure communication entre les responsables et les participants de l'étude et soulignant le besoin de mesurer de façon objective et pertinente les résultats.

### **Progrès dans les thérapies :**

Plus de 20 présentations et de nombreux posters étaient dédiés à la découverte de médicaments, à l'avancement vers les phases précliniques et cliniques de différents traitements de l'AF.

Entre autres, des résultats encourageants de la phase 2 de **l'essai Moxie** furent présentés par le laboratoire Reata, ainsi que **d'autres essais** dont le **Nicotinamide** qui pourraient bientôt atteindre la phase clinique, en particulier dans les traitements qui augmentent la production de la frataxine, principale cause de la maladie.

Plusieurs présentations ont fait état de **recherches en thérapie génique** incluant les oligonucléotides et les stratégies de remplacement du gène.

Cette conférence extrêmement riche fut très fructueuse pour les 4 membres du CA de l'AFAF qui ne furent pas de trop pour suivre les divers exposés, consulter les posters et surtout nouer des contacts, gages de collaborations futures.

Retrouvez 5 présentations complètes accessibles sur internet (en Anglais ; voir traduction via google si besoin, approximative mais compréhensible) :

<https://friedreichsataxianews.com/tag/iarc2017/>

\*omaveloxolone

\*synthetic molecules restore frataxine in cells from FA patients

\*gene therapy sur un modèle des « sensory-ataxia-mouse »

\*gène délivré dans le cerveau et le coeur de primates pour produire de la frataxine

\*de petites molécules élèvent le taux de frataxine chez des modèles souris

Beaucoup de médecins, de chercheurs, d'industries pharmaceutiques, de malades et familles enthousiasmés par les avancements de plusieurs recherches et plus que jamais déterminés à travailler ensemble et trouver très vite les thérapies pour l'AF !

