

RAPPORT D'ACTIVITES 2020

VIE ASSOCIATIVE

981 adhérents, 32 nouveaux.

Février 2020 : Engagement d'une salariée à temps partiel, Noémie Carpentier.

Compte tenu du travail croissant dû au nombre d'adhérents en progression constante et de nombreuses thématiques à gérer, le bénévolat de certains dépassant largement un mi-temps semaine, le CA a décidé d'engager une personne polyvalente pour l'aider dans ses diverses tâches.

Chargée de missions diverses, elle intervient avec les administrateurs sur de nombreux axes : communication (site, ateliers Zoom, ...), rédaction de documents, accompagnement des actions et manifestations, recherche de subventions, etc. Son aide se révèle très précieuse pour le CA ! (Voir Espoir 159)

L'épidémie Covid a bouleversé la vie associative : rencontre annuelle annulée, 2 réunions régionales et des manifestations quand même (c'est la source principale de financements...). Nous nous sommes adaptés et avons innové.

Assemblée générale le 20 juin 2020 en visio : 113 participants (Espoir 160)

2 rencontres régionales : des journées « AFAFment » riches (*Stéphanie*)

- **8 février : Ile De France** au siège de l'APF France Handicap avec un exposé du Pr Alexandra Durr (Espoir 160)
- **19 septembre : Grand Ouest** à Vannes le avec la participation de Com Ataxie et de Siel bleu (Espoir 161)

Réunions du Conseil d'Administration

En janvier, WE de travail à Alliance Maladies Rares à Paris, puis autres CA par Zoom. Plusieurs mini-réunions ont eu lieu entre deux selon les besoins, en visio.

Communication « Spécial Covid » :

- 6 communiqués (informations, préconisations, vaccins, etc)
- 3 vidéos (kiné et orthophonie)

Mise en place d'ateliers ZOOM :

- Initialisés par un questionnaire adressé aux adhérents pour définir les sujets qui les intéressent le plus.
- 19 décembre 2020 : 1^{er} Atelier « **Mieux comprendre l'AF et les pistes thérapeutiques dans le monde** »
- Choix des ateliers du premier semestre 2021 : **Com Ataxie- Le dossier MDPH- aménagement de l'habitat, fauteuil roulant,**

Lancement du cAFé des parents d'enfants de moins de 20 ans : scolarité, relations familiales, loisirs, aménagements. Le premier a eu lieu le 12 décembre en visio et les réunions se poursuivent en 2021 à raison d'un café tous les 3 mois. Echanges très riches - Contact : cafevisioafaf@gmail.com

Plusieurs actions d'adhérents ont été annulées ou reportées dont le 3^{ème} Vend'Espoir, finalement fait en « petit » comité du 11 au 14 juillet. La famille de Genouillac, amis and co ne baissent pas les bras pour la suite ! (Revue 162 et 163).

Mais néanmoins des manifestations et actions ! Grand MERCI aux initiateurs et participants

- **19 janvier :** 3^{ème} de la représentation **théâtrale** pour l'association Val'heureux et de l'AFAF – 1 000€ pour l'AFAF. (Revue 159)
- **8 mars : la Grande Traversée blanche du Jura** en vélo couché de Fabrice Lecornu – Très beau défi et 5 370 euros pour la recherche (Revue 160)
- **13 mars 2020 : Théâtre** « Panique au Piazza » par les 7 de la Cité, dernière représentation avant le confinement total du 16 mars 2020... (Revue 159)
- **28 juin : 3^{ème} course des Héros en mode connectée**, très réussie. Un merci particulier à Cécile Vacarie-Bernard, porteuse de ce défi avec 27 collecteurs ! Somme récoltée 25 545 euros ! (Espoir 161)
- **28 juillet : la traversée des cimes des Pyrénées** de Nicolas Lagarde – un exploit de 850 km en 18 jours et récolte de 4 500 euros ! (Espoir 161)
- **14 août : Les 2600 km de Damien Benéteau** dans le cadre du Race Across France –1 000€ récoltés- Merci (Espoir 161)
- **25 septembre- 24 octobre : RideAtaxia Global Challenge 2020** initié par Kyle (FARA) relayé par **Fabrice Lecornu** (Espoir 162)
- **Septembre : Débarrasse vinyle** - Ken Bouillet, toujours présent.
- Et d'autres récoltes de dons à l'occasion d'évènements familiaux et autres. Merci à chacun et chacune pour leur investissement

Structuration du CA en groupes de travail (*Espoir 162*)

- **Adhésions** : **Jacques Mesnildrey** a pris le relais de Jacques Dazin pour les adhésions, en complément de **Claudine Terrier**. Encore un immense merci à **Jacques Dazin** pour ses **23 années au CA** ! (*Espoir 160*)
- **Groupe écoute** : quand vous contactez l'AFAP par tel ou mail, un des administrateurs suivants vous répond : **Claudie Baleydière, Edith Coppa, Juliette Dieusaert, Marianne Kerdougli, Jacques Mesnildrey ou Claudine Terrier**.
- **Revue trimestrielle ESPOIR** : recherches, prises en charge, actions, témoignages. **Aude et Jacques Mesnildrey, Juliette Dieusaert, Fabienne Grégoire, Pierre Terrier** et mise en page **Nawal Kerdougli et Jean Charles Dufeu** (merci à eux)
- **Site Internet de l'AFAP www.afaf.asso.fr**
Plus de **20 000 visites par mois**. Outil phare de notre communication. Mise en place d'un groupe de travail spécifique fin 2020 pour faire évoluer le site (ergonomie, contenu, fonctionnalités, accessibilité, sécurité, ...). On vous prépare un nouveau look ! - **Marianne Kerdougli, Stephan Rouillon, JF Joguet, Gaëtan Peleija, Véronique Lattes, Noémie Carpentier**
- **Forum (www.afaf.asso.fr/ rubrique en parler)** : Annonce, parcours médical, recherches, scolarité, travail, MDPH, aménagement du logement, véhicule adapté, fauteuil roulant, ... Yahoo ayant décidé d'arrêter, nous avons basculé le forum sur Framalistes. N'hésitez pas à vous y inscrire (*Espoir 161*)
Contact : **Jacques Mesnildrey / jacques.mesnildrey@hotmail.fr**
- **Page Facebook AFAP : <https://www.facebook.com/afaf.asso>**
Créée en janvier 2014, n'a cessé de grandir et compte **2705 abonnés** en mars 2021 (+105 en 2020). Nos messages (« posts ») sont relatifs à l'avancée de la recherche, à des événements AFAP ou à la qualité de vie, et peuvent recueillir jusqu'à plusieurs centaines de réactions. Cet outil est devenu clé dans notre communication numérique.
Contact : **Stephan Rouillon (stephan.rouillon@gmail.com) / Philippe Brossier (philippe.brossier33@orange.fr)**
- **Compte Twitter : https://twitter.com/AFAP_asso** 67 abonné.e.s et partage d'infos.
Contact : **Paulin Roy paulin.roy@free.fr**
- **Groupe Ataxies tardives** : échanges sur des problématiques proches plus spécifiques. Si vingt personnes se sont manifestées, nous sommes beaucoup plus nombreux, faites-le savoir en rejoignant ce groupe.
Contact : **Jacques Mesnildrey jacques.mesnildrey@wanadoo.fr**

SOUTIENS A LA RECHERCHE

Les travaux de nombreux chercheurs ont repris doucement mais sûrement. Jamilé Hazan, Hélène Puccio, Michel Koenig, Alexandra Durr et d'autres ne baissent pas les bras, le Covid ayant ralenti de nombreux travaux. Par ailleurs, ils ont aussi à gérer une fonction d'enseignement compliquée depuis un an.

Composition du CS en fin de revues et sur le site AFAF ainsi que les travaux de recherche plus détaillés.

Recherches subventionnées 2018- 2020 retardées par la pandémie

Apport de la protéomique quantitative pour la découverte de biomarqueurs- Valérie Serre (Institut J. Monod) et Pr Alexandra Durr (ICM) sur 2 ans (Espoir 158).

Interaction cellules satellites gliales/neurones proprioceptifs dans l'AF -Cendra Agulhon, Univ. Paris-Descartes (Espoir 158) - Résultats intéressants à venir.

Physiopathologie de l'atteinte neurosensitive de l'AF à travers de nouveaux modèles cellulaires -Olivier Griso, IGBMC (Espoir 159) - travaux bien avancés

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 (Espoir 159)

Fonction neurale auditive et neurodégénérescence diabétique dans l'AF -Fabrice Giraudet- Lab. Biophysique Neurosensorielle – Univ. Clermont (Espoir 154- 160)

Changements métaboliques dans l'AF : pertinence pour la pathogénèse, identification de biomarqueurs - Hélène Puccio, IGBMC (Espoir 154)

Recherches subventionnées 2020-2021

Appel d'offres 2020 lancé en juin, étude de dossiers fin août, réunions du Conseil Scientifique en septembre et du CA de l'AFAF début octobre pour décisions.

En 2020, sur 5 dossiers reçus (moins que les autres années), 4 provenaient de l'étranger. Effet Covid ou pas, ceci montre l'aspect international de la recherche pour nos maladies rares. 4 ont reçu l'aval du CS. S'y ajoute une demande reçue de l'ICM pour CSC à laquelle nos 3 associations ont décidé de participer vu son intérêt pour des pathologies proches. Les montants alloués ont tous été ceux demandés. CR détaillé Espoir 162

1) Rôle des interactions neurones-glie dans des astrocytes humains déficients en frataxine ». Frida Loria Salinas, Fundacion Alcorcon (Madrid, Espagne)- 20 000 €

2) Identification de nouvelles voies moléculaires impliquées dans la neuro-physiopathologie des neurones sensoriels d'un mutant murin AF. Marie Paschaki, Institut Neuro-MyoGène (Lyon, France) - 25 000 €

3) Effet du calcitriol sur un nouveau modèle murin de l'AF porteur de la mutation ponctuelle I151F - Fabien Delaspre, Lleida (Espagne) - 25 000 €

4) Etude de la régulation épigénétique de HAX1, un régulateur de la survie des cardiomyocytes humains, dans l'AF.

Florence Malisan & Francesca Amati, Univ. Rome (Italie) - 12 000 €

5) Dossier présenté à CSC :« La thérapie génique avec la neuroglobine : outil prometteur pour protéger les neurones cérébelleux dans un large spectre d'ataxies héréditaires grâce à sa capacité à préserver durablement la fonction mitochondriale. Marisol Corral Debrinski et Alexandra Dürr (France) - 15 000 €

Essais en cours ou en projet à la Pitié-Salpêtrière 2020-2021 (Voir *Espoir 161 et 162*)

Recherche internationale SpeechAtax sur un traitement intensif à domicile de l'élocution dans l'ataxie de Friedreich

Pr Adam Vogel, coordinateur de l'étude (Melbourne) avec le Pr Alexandra Dürr, Neurogénéticienne (Paris) et le Pr Matthias Synofzik, neurologue (Tübingen, All). Subvention 74 100 euros (en complément de FARA, suite Peloton de l'Espoir 2017)

Réadaptation vocale intensive à domicile, 45 min par jour d'exercices sur tablette pendant 4 semaines + Suivi téléphonique hebdomadaire avec un(e) orthophoniste.

40 patients dont 15 patients français (tous inclus au 10 mars 2021) - Durée de participation 3 ou 4 mois avec 1 visite/mois.

Fin espérée septembre 2021. Puis étude des conclusions, documents à destination des orthophonistes et tutoriels envisagés. (Espoir 162)

Objectif : améliorer l'élocution

Etude ORFA : identifier un nouveau marqueur de la progression de la maladie, en évaluant la parole, l'élocution et les fonctions oro-motrices (muscles de la cavité orale) chez 40 patients. Par ailleurs, avec les données prochaines de l'étude SpeechAtax, l'objectif sera aussi d'aboutir en 2021 à des recommandations de meilleure prise en charge de l'élocution à destination des orthophonistes (Espoir 159).

Essai NICOFA (Nicotinamide) - 6 centres européens, 225 patients dont 15 à l'ICM (Pitié Salpêtrière) – 24 Mois - mise en place complexe/règlementations universitaires - Phase IIb - III (phase de détermination de la dose optimale et de l'efficacité sur les malades). L'équipe de l'ICM va ajouter l'imagerie IRM de la moelle épinière comme marqueur - Autorisations d'essais accordée. Début espéré juin 2021 – 9 000 euros – Objectif : ralentir l'évolution de la maladie (Espoir 162).

Etude CARFA : analyse des données **cardiaques** presque terminée ; les difficultés des AF dans les tests d'efforts seraient surtout liées à une atteinte du muscle cardiaque (Espoir 160).

Objectif : mieux étudier les troubles cardiaques pour mieux les prendre en charge

Essai européen FRAMES avec le leriglitzone (Minoryx) : mai 2019-sept 2020 pour la phase 2- En France 9 patients.

Octobre 2020 : soutien de la BEI Banque Européenne d'Investissement à Minoryx Therapeutics de 25 millions d'euros - 15 décembre 2020 : « *Les résultats sont encourageants, permettant d'envisager une étude en phase III* » Pr Alexandra Durr.

Objectif : ralentir la progression de la maladie (Espoir 161).

Essai Vatiquinone, PTC Therapeutics, projet en cours de finalisation

30 novembre 2020 : PTC Therapeutics annonce le lancement d'un essai clinique mondial de phase III MOVE-FA en 2021 avec la vatiquinone (PTC743), un antioxydant, chez 110 enfants et jeunes adultes AF. Etude de 18 mois, avec placebo. L'essai inclura des sites en USA, Europe, Australie et Amérique latine. PTC a contacté des équipes en France et nous informera des avancées. Essai prévu fin 2021.

Objectif : ralentir la maladie

Projet DIRAGENE : réfléchir aux directives anticipées visant à mieux préparer les phases avancées de la maladie et la fin de vie.

Investigateur principal : Dr Claire Ewencyk (CRMR Neurogénétique), avec Marcela Gargiulo, Manuella De Luca et Benoit Verdon (Université de Paris), Alexandra Durr (CRMR Neurogénétique), avec le Dr Michèle Levy-Soussan (équipe mobile de soins palliatifs de la Pitié Salpêtrière), Nicolas Foureur (Centre d'Ethique Clinique, Cochin) et les associations AFAF, CSC, Union Huntington Espoir.

Début septembre 2020 - Mené par Mme Dorsemans, psychologue, à la consultation de génétique clinique de la Pitié-Salpêtrière.

240 participants, patients et aidants au-dessus de 18 ans, dans 3 groupes de pathologies : Huntington, ataxies SCA ou AF.

Objectif premier : réfléchir à ces questions bien avant que l'état ne se dégrade, réflexion entamée par de nombreuses personnes dans des maladies plus courantes.

Objectif secondaire : former le maximum de soignants qui reçoivent des patients de ces 3 groupes de pathologies rares aux problématiques spécifiques (Espoir 163)

Autres

Les pistes thérapeutiques en 2021 : atelier AFAF via zoom le 19 décembre, cet atelier a fait suite à un symposium FARA, il a été animé par le Pr Massimo Pandolfo, suivi par 70 personnes et enregistré. A retrouver en intégralité sur le site AFAF et sur <https://youtu.be/j2cvjYmFuq0>.

Voir aussi sur le site de FARA tous les essais ou pistes en cours sur <https://curefa.org/pipeline>

Essai MOXIe, laboratoire REATA

L'AFAF a été cosignataire de la pétition mondiale signée par patients et associations, qui a recueilli plus de 70 000 signatures, à l'initiative de FARA. But : accélérer le processus de mise à disposition de cette molécule : la Food and Drug Administration (FDA-US) demande des analyses exploratoires supplémentaires. Discussions en cours entre la FDA et REATA - Objectif : ralentir la maladie.

Thérapie génique : une dizaine de laboratoires s'y attèlent actuellement. S'il y a encore des questionnements importants à régler (voies d'injection, dose, etc.), certains pensent déjà au recrutement début 2022 pour préparer les essais le plus rapidement possible - Objectif : stopper la maladie.

AMELIORER LA PRISE EN CHARGE

Filière Brain Team, filière des maladies neurologiques rares animée par le Pr Verny (Angers) : plusieurs réunions avec les associations.

6ème journée des Associations de patients BRAIN TEAM : plateforme de séquençage haut débit, cartes d'urgence, plateformes maladies rares, actions médico-sociales - PNDS (Protocole National de Diagnostic et de Soins) en cours d'écriture pour le Friedreich (Dr Ewencyk), programme d'ETP (Education Thérapeutique des Patients) en cours d'élaboration (Pr Verny, Angers), etc.

Objectif principal : améliorer la prise en charge des patients, en fédérant les équipes de soignants, associations de patients, ... Plus de détails : www.brain-team.fr

Centre de Référence des Maladies Rares Neurogénétiques NEUROGENE

27 novembre 2020 – 25 participants, 4 associations - essais thérapeutiques, fiches en orthophonie et kiné, et tutoriels, ETP Transition ado-adulte, réseau neuro-pédiatrique, ... (Espoir 162)

Conseil Médical et Paramédical AFAF-ASL-CSC : réunion reportée en février 2021 (Voir Espoir 163)

Service de soutien psychologique Et Service d'orientation sociale : Communs à AFAF, CSC et ASL, assurés par Marie-Christine Nolen, Martine Frischmann, Steffi Keil. Toujours très sollicitées - N'hésitez-pas à les contacter, leur aide est précieuse ! Voir 1ère page du site « services accompagnement »

Service COM-ATAXIE : outils numériques de communication

Partenariat APF France Handicap Lab le Hub devenu **Tech lab APF France handicap** et l'AFAF.

Près de 70 personnes en ont bénéficié sur des sujets très divers : problèmes d'utilisation de l'ordinateur, du smartphone, d'écriture, d'audition, de vision.

Confinement oblige, nous avons dû développer d'autres moyens pour diffuser à la connaissance de tous les aides que propose le numérique tant dans la vie scolaire que professionnelle ou sociale. Toute l'information sur ce sujet, se trouve sur le site à la rubrique « Vie pratique /services d'accompagnements ».

Pour plus de renseignements, n'hésitez-pas à les contacter via Bertrand Dieusaert bdieusaert02@gmail.com

Projet d'extension à des maladies neurologiques proches, par Brain Team.

PARTENARIATS AVEC ALLIANCE MALADIES RARES, AFM, ORPHANET, APF FRANCE HANDICAP

Alliance Maladies Rares (AMR) :

1^{ER} congrès Maladies Rares le 3 novembre – une belle réussite avec plus de 150 participants (ESPOIR 162)

Journées d'informations (RIME) pour les associations de maladies rares - divers webinaires de formations et réunions de présidents d'associations.

Association Française des Myopathies (AFM)

Réseau APIC, Accompagnement Psychologique Individuel, Collectif en Rhône-Alpes

APF France Handicap

Partenariat pour le service COM. ATAXIE (Cf Espoirs)

Accueil de réunions régionales (Ile de France, Vannes)

LIENS INTER ASSOCIATIFS

Travaux communs AFAF-CSC-ASL : Services de soutien psychologique et d'accompagnement social, Conseils médical et scientifique commun, recherches de centres de répits, etc.

ABAF (association belge) : travail en binôme avec l'AFAF, Caroline (présidente) et Charles Ransart faisant partie de notre CA

VAF « Voyager avec l'Ataxie de Friedreich » - soutien et partages

<http://projet-vaf.blogspot.fr> - Contact : voyager.af@laposte.net

EUROPE ET INTERNATIONAL

EFACTS, consortium européen de recherche translationnelle AF (Pr Pandolfo -Bruxelles) : réunions en visio tous les mois. Coopération envisagée avec un institut public américain C-PATH. Poursuite de la base de données et assiduité aux réunions visioconférences régulières entre les membres du consortium. **979 patients**, 6% d'enfants. 12 sites participants + un nouveau en

république Tchèque. Départ en retraite de Massimo Pandolfo (qui a cependant été élu au comité de pilotage), élection de 2 nouveaux coordinateurs Sylvia Bösch (Autriche) et Jörg Schulz (Allemagne), nouveau contrat de consortium, financement actuel par un mécène US, intérêt grandissant des laboratoires pharmaceutiques...

EuroAtaxia :

18 associations européennes + Israël, représentant 12 pays : Suisse, Grande-Bretagne, Allemagne, Irlande, Italie, Espagne, Pays-Bas, Pologne, Norvège, Danemark, France.

Réunions de CA par visioconférences en mai et septembre, et Assemblée Générale le 11 décembre avec 14 associations représentées. Une conférence scientifique est prévue pour mai 2021, préparée par nos amis britanniques.

FARA (Association américaine) : liens de plus en plus forts, soutiens communs de recherche, etc.

ACAF, Association canadienne : échanges fréquents

Eurordis (Fédération européenne des maladies rares en Europe) : réunions de coordination avec Anja Helm.

Merci à tous et à toutes pour vos engagements forts !



Le CA de l'AFAF – 2020