

SYMPTOFRIE : Recherche en soins symptomatiques chez les patients Friedreich inclus dans la cohorte FRIEDOBS - Dr Isabelle Husson



Service de Rééducation Fonctionnelle, Hop Robert Debré, Paris- laboratoire de physiopathologie, thérapie des maladies mitochondriales, P Rustin, Pr Gressens

AFAF Avril 2019

FRIEDOBS : recherche clinique observationnelle

Les patients de cette cohorte sont suivis de manière protocolaire sur plusieurs années de manière pluridisciplinaire et standardisée. Nous incluons et suivons des patients ayant présenté des symptômes de la maladie avant 14 ans, avec une durée d'évolution de la maladie de moins de 10 ans en moyenne. Leur évolution est colligée dans une base de données.

Cette population, du fait de ses spécificités est considérée comme la population potentiellement la plus apte à démontrer l'efficacité d'un agent thérapeutique qui pourra par la suite être utilisé par le plus grand nombre de patients.

SYMPTOFRIE : recherche en soins symptomatiques

Elle inclut

- La prise en charge précoce des troubles de la marche avec des préconisations de rééducation en kinésithérapie standardisées et une recherche en appareillage adapté
- La détection et prise en charge précoce de la scoliose
- La détection des troubles du sommeil
- La détection des troubles mictionnels
- Le suivi psychologique des patients et des parents fait également partie intégrante de ce protocole avec notamment des évaluations répétées de la qualité de vie et de la fatigue.

L'objectif est également d'optimiser, d'homogénéiser la prise en charge globale des patients suivis pendant plusieurs années dans le protocole.

En collaboration avec Hélène Puccio, sur cette cohorte de patients spécifique, très caractérisée, nous avons également comme objectif d'identifier et de **valider de nouveaux biomarqueurs métaboliques** chez les patients AF.