

Assemblée Générale AFAF

Rapport d'activités 2021

Soutiens à la Recherche

Si les travaux de nombreux chercheurs ont pris beaucoup de retard en raison de la période Covid, les médecins et chercheurs ne baissent pas les bras !

Rappel : la composition du Conseil Scientifique est en fin de revues et sur le site AFAF, ainsi que les contenus détaillés des travaux.

Recherches subventionnées 2018- 2020 retardées par la pandémie

- **Correction de la déficience des cellules en frataxine** - Béatrice Py - Marseille (3^{ème} avenant).
- **Fonction neurale auditive et neurodégénérescence diabétique dans l'AF** -F. Giraudet- Lab. Neurosensoriel - Univ. Clermont (Espoir 154- 160) - *Prolongation 2023.*
- **Apport de la protéomique quantitative pour la découverte de biomarqueurs**- V. Serre (Inst. Monod), Pr A. Durr (ICM) (Espoir 158) - *Prolongation oct 2022.*
- **Etude de la régulation épigénétique de HAX1, un régulateur de la survie des cardiomyocytes humains dans l'AF.** Florence Malisan - Rome - *Prolongation oct 2022.*

Recherches subventionnées 2020-2021 (Voir détails Espoir 162)

1) Identification de nouvelles voies moléculaires impliquées dans la neuro-physiopathologie des neurones sensoriels d'un mutant murin AF. M. Paschaki, Institut Neuro-MyoGène (Lyon, France), *prolongation été 2022.*

2) Rôle des interactions neurones-glie dans des astrocytes humains déficients en frataxine. Frida Loria Salinas, Fundacion Alcorcon (Madrid, Espagne) - *Attente compte-rendu.*

3) Effet du calcitriol sur un nouveau modèle murin de l'AF porteur de la mutation ponctuelle I151F -F Delaspre, Lleida (Espagne)- *Résultats présentés à l'AFAF en 2021, débouche sur un essai clinique à Lleida (en cours).*

4) Interaction cellules satellites gliales/neurones proprioceptifs dans l'AF - Cendra Agulhon, Paris-Descartes (Espoir 158) - *suite : 2ème subvention 2021-22.*

5) La thérapie génique avec la neuroglobine : protéger les neurones cérébelleux dans des ataxies héréditaires par sa capacité à préserver durablement la fonction mitochondriale. *M. Corral Debrinski et A. Dürr (France)- Dossier CSC-ASL-AFAF - attente du compte-rendu.*

Recherches subventionnées en 2021

1) Interactions cellules satellites gliales / neurones proprioceptifs dans l'ataxie de Friedreich - *Cendra Agulhon, centre de neurosciences intégratives et cognition (INCC - CNRS Paris-Descartes), renouvellement - 25.000€.*

2) Caractérisation et étude du rôle des interruptions de répétitions GAA dans la sévérité de l'AF. *Cecilia Marelli, Michel Koenig, génétique moléculaire, Montpellier. Suite du projet 2019-2020 financé par GIRCI-APITHEM - 34.000€ sur 2 ans.*

3) Thérapie par le remplacement de protéine dans l'AF : exploration des potentialités des peptides BBBshuttle (blood-brain-barrier-shuttle = capables de traverser la barrière hémato-encéphalique). *Macarena Sánchez-Navarro, Granada - Financement par le gouvernement régional d'Andalousie 83.900 €, l'association espagnole de malades AF ASOGAF (Grenade) 20.000 € et AFAF 25.000 €.*

4) Tester l'efficacité du butyrate alimentaire dans l'amélioration des symptômes ataxiques dans des modèles de souris AF. *Danielle Lettieri Barabto, Univ. Tor Vergata Rome - Co-financement avec FARA pour 14.920€ et le reliquat AFAF du travail de Louise Corben de 2018 pour 7.399\$.*

Essais cliniques à la Pitié-Salpêtrière et ailleurs (Détails Espoir 166)

- **FRAMES (Leriglitzone)** : résultats prometteurs de l'essai phase 2 - phase 3 envisagée (échanges entre Mynorix, la FDA et l'EMA).
- **MOVE-FA (Vatiquinone)** : a débuté en septembre - Laboratoire PTC .
- **SPEECHATAX (auto-rééducation élocution)** : fin automne 2021 - analyse des résultats en cours (US, Australie, France), centralisés par l'Australie.

- **NICOFA (Nicotinamide)** - six centres européens, 225 patients dont 15 à l'ICM (Pitié Salpêtrière), 24 mois, phase IIb- III (dose optimale et efficacité) - Mise en place laborieuse/règlementations des différents centres - Début ?
- **Etude CARFA terminée** : les difficultés des AF dans les tests d'effort seraient surtout liées à une atteinte du muscle cardiaque (Espoir 160).
- **DIRAGENE** : travail sur les directives anticipées visant à mieux préparer les phases avancées de la maladie et la fin de vie, formation des soignants.

Autres essais cliniques : (Espoir 166)

- **Essai Artemis sur l'effet de l'artesunate dans le Friedreich, Centre Référence Carammel à Necker** (Pr A Munnich) - Phase 1-2, toxicité- efficacité (voir revue 166).
- **MOXIe avec l'Omaveloxolone** - Phase 3- Rencontre du labo REATA avec l'agence américaine du médicament FDA début 2022, en lien avec l'Agence Européenne EMA. Si approbation par la FDA, délais administratifs et de fabrication faisant espérer l'accès à cette molécule d'ici 1 an. La question est sur la table pour les enfants en dessous de 16 ans.
- **Thérapie Génique : PTC et autres labos** -
Novartis : travaux arrêtés pour l'instant : difficulté pour franchir la barrière hémato-encéphalique.
- **Arrêt de l'essai avec XCUR-FXN** par le laboratoire EXICURE pour cause de faux résultats préliminaires.

Retrouver tous les essais cliniques en cours dans le monde :
 -Le « pipeline » de FARA : <https://www.curefa.org/pipeline>
 -Le site des essais cliniques : <https://www.clinicaltrials.gov/>
 Mieux comprendre les stades des essais cliniques avant la mise sur le marché, voir <https://www.inserm.fr/nos-recherches/recherche-clinique/>

Améliorer la prise en charge

Centre de Référence NEUROGENE

- Le 1er Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) dans l'ataxie de Friedreich

Edité par la Haute Autorité de Santé (HAS) le 14 octobre 2021.

Objectif : expliciter aux professionnels concernés, médecins généralistes et spécialistes, et à tous les soignants impliqués, la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle d'un patient atteint d'ataxie de Friedreich. Et aussi harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire. C'est un « référentiel de bonnes pratiques » pour tout soignant amené à accompagner une personne Friedreich : médecin traitant, neurologues adultes et pédiatriques, généticiens, médecins de réadaptation, cardiologues, pneumologues, anesthésistes, diabétologues, ophtalmologues, ORL, orthophonistes, kinésithérapeutes, psychologues, etc.

Fruit d'un long travail collaboratif de 3 ans mené par le Dr Claire Ewencyk et le Pr Alexandra Dürr, Centre de Référence Maladies Rares « Neurogénétique » (CRMN NEUROGÈNE), avec 50 contributeurs, en référence à de nombreuses publications internationales sur l'AF. Immense merci à tous les contributeurs !

Informez tous vos soignants de l'existence de ce PNDS !

Centre de Référence NEUROGENE : <http://brain-team.fr/crmr-neurogene/>

HAS: https://www.has-sante.fr/jcms/p_3290014/fr/ataxie-de-friedreich

Orphanet : www.orpha.net / ataxie de Friedreich

AFAF : www.afaf.asso.fr

- Projet de kinésithérapeute référent pour nos trois groupes de pathologies proches, ataxies et paraparésies spastiques - En cours pour 2022.
- Projet de recherche en urologie dans les ataxies et paraparésies. Projet soutenu par le collectif AFAF-CSC-ASL.

Filière BRAIN-TEAM, filière des maladies neurologiques rares.

Animée par le Pr Verny (Angers). Plusieurs visioconférences thématiques avec les associations. Nov 2021 : 7ème journée des associations de patients de Brain-Team.

Voir <https://brain-team.fr/7eme-journee-des-associations-de-patients>

Nombreux axes de travail en cours à retrouver sur <https://brain-team.fr>

Conseil Médical et Paramédical AFAF-ASL-CSC en février 2021 (Voir Espoir 163) : PNDS, structure JUMP, spasticité, prise en charge de la douleur, etc...

Ateliers thématiques AFAP en visio, enregistrés

- 16/01 Atelier N°2 : Com-Ataxie, outils numériques de communication
- 13/02 Atelier N°3 : Le dossier MDPH pas à pas
- 13/03 Atelier N°4 : Aménagements de l'habitat
- 18/06 Atelier N°5 : Le fauteuil roulant
- 18/09 Atelier N°6 : Activité Physique Adaptée
- 26/11 Atelier N°7 : De la recherche fondamentale à la recherche clinique

A retrouver sur le site AFAP et sur <https://youtu.be/j2cvjYmFuq0>

Ces ateliers AFAP sont complémentaires de tous les WEBINAIRES organisés par la filière BRAIN-TEAM, AMR Alliance Maladies Rares, la Fondation Maladies Rares, dont une bonne partie s'adresse à tous les adhérents.

C'est pourquoi de plus en plus régulièrement vous recevez par mail des infos pour vous connecter si le sujet vous intéresse.

Pour être sûr de recevoir nos informations, merci de nous donner une adresse mail valide.

Trois services gratuits à votre disposition.

Service de soutien psychologique et service d'accompagnement social, communs à AFAP, CSC et ASL, assurés par Marie-Christine Nolen, Martine Frischmann, Steffi Keil. Très sollicitées - Rapport activités 2021

- N'hésitez-pas à les contacter, leur aide est précieuse ! **Voir sur la 1ère page du site « services accompagnement ».**

Service COM-ATAXIE : outils numériques de communication

Partenariat APF France Handicap-le Hub devenu Tech lab APF France handicap et l'AFAP. Plus 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.

- Contact via **Bertrand Dieusaert** : comataxie@afaf.asso.fr

Projet d'extension à des maladies neurologiques proches avec Brain Team, en cours.

Vie associative

1002 adhérents, 34 nouveaux

Assemblée Générale le 10 avril 2021 (visio) : 70 participants, 106 votants (Espoir 164)

Trois membres du CA, Isabelle de Genouillac, Annie Reymond et Edith Coppa, ont décidé de laisser leur place tout en restant actives au sein de l'association.

Trois nouveaux candidats élus : Caroline Gaboriau, Véronique Lattes et Jean Rivière.

Cinq candidats ont été réélus : Claudie Baleyrier, Marianne Kerdougli, Patrice Lizé, Jacques Mesnildrey et Stephan Rouillon.

Année marquée par le décès de Pierre Terrier (Espoir 166).

Réunions du Conseil d'Administration

Les 6 février et 12 juin 2021 en visio, les 3-4 octobre 2021 en mixte « visio + présentiel à l'Hôpital Broussais ». D'autres réunions ponctuelles les 2 février, le 10 mai et le 29 novembre 2021.

Groupes de travail du CA (Espoir 162)

- **Adhésions et dons** : *Jacques Mesnildrey, Claudine Terrier.*
- **Groupe écoute pour les appels téléphoniques ou demandes par mail** : *Claudie Baleyrier, Edith Coppa, Juliette Dieusaert, Marianne Kerdougli, Jacques Mesnildrey, Claudine Terrier.* L'un d'entre eux sera votre interlocuteur. **10 demandes en moyenne/semaine.**
- **Revue trimestrielle ESPOIR** : recherches, prises en charge, actions, témoignages. *Juliette Dieusaert, Aude et Jacques Mesnildrey, Fabienne Grégoire, Sabine Bidault, Jean Rivière, Magali Vigato, mise en page Nawal Kerdougli et Jean Charles Dufeu* (merci à eux).
- **Groupe évènements** - *Jean-François Joguet, Noémie Carpentier*
Malgré la pandémie, beaucoup d'évènements en 2021... **Voir pages ...**
- **Site Internet www.afaf.asso.fr**
Refonte du site en cours, outil essentiel de communication. Audit gracieux de la part de la société Vahumana, production de premières maquettes. Vu la charge de travail à assurer, une recherche de « mécénat de compétence » ou de prestation extérieure été lancée.

Marianne Kerdougli Stephan Rouillon, JF Joguet, Gaëtan Peleija, Noémie Carpentier, Véronique Lattes, Caroline Gaboriau.

- **Forum (www.afaf.asso.fr/ rubrique en parler)** : annonce, parcours médical, recherches, scolarité, travail, MDPH, aménagement du logement, véhicule adapté, fauteuil roulant. Mise en place d'un nouveau groupe avec Framalistes.
 - Contact : **Jacques Mesnildrey / jacques.mesnildrey@hotmail.fr**

- **Page Facebook : <https://www.facebook.com/afaf.asso>**
Créée en janvier 2014, compte désormais **2800 abonnés**. Nos messages (« posts ») sont relatifs à l'avancée de la recherche, à des événements AFAF 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**

- **Compte Twitter : https://twitter.com/AFAF_asso- 89 abonné(e)s (+30%/2020)** ; partage d'infos entre particuliers, partenaires (associations) et institutionnels (ex : INSERM)
 - Contact : **Paulin Roy paulin.roy@free.fr**

- **Groupe ataxies tardives** : échanges sur des problématiques proches plus spécifiques.
 - Contact : **Jacques Mesnildrey/jacques.mesnildrey@wanadoo.fr**

Aide de Noémie Carpentier, à temps partiel dans le cadre d'un partenariat avec son employeur - **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.

Aide très précieuse pour le CA, mais depuis septembre 2021, disponibilité momentanément très réduite du fait d'un arrêt de travail.

Réflexion en parallèle d'une réorganisation du fonctionnement de l'AFAF.

Pas de rencontre régionale en 2021 vu le covid...

CAFé des parents d'enfants de moins de 20 ans : trois éditions en 2021- vingt-cinq familles ont participé ; ont donné suite à de multiples échanges tout au long de l'année. Différents thèmes abordés : prise en charge, scolarité/études supérieures, crise d'adolescence, sport adapté. Echanges très riches.

➤ Contact : cafevisioafaf@gmail.com

Témoignages, poèmes : un grand merci à Petit Jean, Laurent, Arnaud, Fanny, Laeticia, Christophe, Valentin, Solange, Emilie et Damien dont les mots ont réchauffé nos cœurs.

Manifestations et évènements

Plusieurs manifestations ou évènements prévus par les adhérents ont été annulés ou reportés compte tenu de la crise sanitaire (ex : le Vend'Espoir porté par la famille Genouillac, les représentations théâtrales des 7 de la Cité ou de l'association Val'heureux, ...).

Différentes actions ont néanmoins été conduites avec le soutien de l'association et un grand merci à tous les participants !

- **La Course des Héros** : à Bordeaux le 13 juin, à Paris le 20 juin, à Lyon et « en live » le 27 juin, à Nantes le 4 juillet ; une trentaine de héros ont participé à cette course en collectant des fonds au profit de l'AFAF. Plus de 40 000€ récoltés. Bravo à Cécile, coordinatrice des opérations, et à tous les héros !
- **La Three Peaks Bike Race de Dominique Briand** : 2811 km de Vienne (Autriche) à Barcelone, à vélo, en solitaire et sans assistance ! Près de 2000 € recueillis !
- **La Traversée de Pyrénées de Mathilde Hary** (cousine de Julie et Guillaume, AF) : partie de Banyuls le 2 août, Mathilde a marché pendant 17 jours en empruntant des sentiers de type GR et surtout HRP (Haute Randonnée Pyrénéenne) pour rejoindre Hendaye ! 2600€ de dons.
- **La French Divide de Patrick Cistac** (papa d'Antoine, AF). Parti des Flandres (Bray-Dunes) le 8 août pour rejoindre le Pays Basque (Mendionde), il a parcouru en VTT 2247 km et absorbé 37Km de dénivelé positif ! 3000€ de dons.
- **Ride Ataxia Global Challenge 2021** (évènement international initié par Kyle Briant - FARA). L'AFAF a participé à la promotion de l'évènement en contribuant à une vidéo sur les relais entre les différents pays concernés

par l'AF. Un montage vidéo présentant l'AFAF et quelques témoignages « de vie » de certains malades (merci à eux !) a également été réalisé. Celui-ci, en anglais, a été présenté sur la durée de l'évènement du 28 septembre au 9 octobre.

- **Soirées « Les jeudi du Colibri »** organisées par le **Complexe du Rire** (café-théâtre lyonnais) : sept spectacles ont été proposés les 18 et 25 novembre ainsi que les 2 et 9 décembre. 8€ par place reversés à l'AFAF.
- **Concerts « Flûte de Pan- Orgue et Chœur »** organisés par **Christian Baucheron** : trois concerts exceptionnels proposés dans le Bas Rhin à Haguenau le 26/11, à Bischheim le 27/11 et à Marmoutier le 28/11- 5400 € !
- **Ventes sur les marchés de Corrèze ou de la Manche de Christine et Christiane** (famille de Jacques Mesnildrey) : elles réalisent des objets d'art et des ouvrages en tissu. Près de 2500 € à l'AFAF par ces ventes- Merci !
- **Débarrasse vinyle - Ken Bouillet**, toujours présent. Merci
- **Divers évènements d'ordre familial et/ou amical** ont donné lieu à plusieurs versements de dons : que ces donateurs soient tous sincèrement remerciés.

Partenariats avec BRAIN-TEAM, Alliance Maladies Rares, Fondation Maladies Rares, AFM, APF France Handicap, ORPHANET, ...

BRAIN-TEAM

- 9/02 : **parcours du dossier MDPH** : nouveau format, nouveaux droits
- 10/03 : échanges avec les associations de patients sur deux thèmes : « l'éducation thérapeutique du patient » et « la maladie : en parler ou pas »
- 20/03 : information sur la **transition ado-adultes**
- 23/03 : 6^{ème} journée nationale (160 inscrits) avec focus sur les thèmes : « **thérapies géniques et maladies génétiques** » et intervention de Bertrand Dieusaert pour présenter **Com'Ataxie**
- 25/03 : évaluation du **service d'accompagnement juridique en santé**
- 23/11 : la journée des associations : **les avancées de la filière et le répit des aidants.**

Alliance Maladies Rares (AMR) : participation à plusieurs webinaires

- **Le 12/03 : assurances emprunteurs et maladies rares** ; présentation de la convention AERAS (s'Assurer et Emprunter avec un Risque Aggravé de Santé).
- **Le 4/06 : 2^{ème} édition du Congrès AMR (350 participants)** avec 2 séances plénières sur les thèmes « **COVID 19** et métamorphose du système de santé : quelles opportunités ? » et « **associations de personnes malades et patient expert : quelles légitimités sur la décision en santé ?** » et divers ateliers concernant le diagnostic, les traitements, le parcours de vie.
- **Du 7 au 11/06 : propositions journalières d'échanges pour mieux connaître différentes structures** telles que Eurordis, la BNDMR, Orphanet ou Maladies Rares Info-Services.
- **Le 16/09 : choix d'une mesure de protection juridique** adaptée à la spécificité des maladies rares du système nerveux central.
- **Les 14 et 15/10 : Congrès « Rare 2021 »** co-organisé avec la **Fondation Maladies Rares**, les acteurs académiques et institutionnels et enfin les acteurs industriels. Parmi les thèmes abordés : « **maladies rares et présidence française de l'UE** » et « **perspectives pour le PNMR 3** »
- **Du 21 au 23 octobre : les Universités d'Automne** avec différents thèmes parmi lesquels « **recruter et accompagner les bénévoles** » et « **recruter un 1^{er} salarié** » (témoignage AFAF).
- **Le 9/11 : atelier présidents : membres bénévoles, bénéficiaires, quels rapports entre l'association et ses différentes composantes ?**
- **Le 23/11 : fonds de dotation et fondation : modèles de financement de la recherche.**
- **Le 24/11 : les révisions des lois de bioéthique : le diagnostic.**
- **Le 16/12 : la collecte de fonds privés : outils et pratiques.**

Association Française des Myopathies (AFM)

- **Le 25/03 : webinaire de « rencontre »** avec le Pr Odile Boesflug-Tanguy, neuropédiatre, généticienne et directrice d'I.Motion « **passer de la**

recherche au soin » avec un slogan : « innover pour guérir ».

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

APF France Handicap

Partenariat pour le service Com-Ataxie (Cf Espoirs)

Egalement:

- 7/04 : webinaire organisé par l'**Institut ANALGESIA** sur le thème « Cannabis médical : le vrai du faux ? Pourquoi ? Pour quelles douleurs ?
- 6/06 : participation au webinaire organisé par l'**ANSM** et la **HAS** sur le thème : **accès précoce et compassionnel aux médicaments : quels changements pour les usagers et les professionnels de santé ?**
- 11/10 : présentation de l'**AFAF** à l'équipe dirigeante et aux participants du **programme PAMPERO** (1^{er} programme de recherche en réadaptation) développé au sein de l'Hôpital Henri Gabrielle à Lyon.
- 30/11 : participation à la 14^{ème} édition du **Forum Patients organisé par PFIZER**.
- 25/02 : participation à la 1^{ère} soirée digitale organisée par la **Fondation GROUPAMA pour les maladies rares**. A noter que la délégation Groupama Pays de Loire a fait un don de 1700 € à l'**AFAF** et la Fondation de Loire Atlantique de 2500€ (merci à d'Isabelle Suire et à Cathy Montclair pour leurs interventions).

Liens inter associatifs

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



ABAF (association belge) : travaille en binôme avec l'**AFAF**, Caroline (présidente) et Charles Ransart, membres de notre CA. Le Covid ne leur a malheureusement pas permis d'organiser des activités en 2020, ni en 2021... Heureusement qu'ils peuvent compter sur l'indéfectible soutien des Taichi Players de

Bruxelles, des « Princesses » du Kiwanis club Tournai ainsi que de leur équipe Les étoiles filantes des 20kms de Bruxelles qui répondent présents chaque année.

VAF « Voyager avec l'Ataxie de Friedreich" / <http://projet-vaf.blogspot.fr> - Contact : voyager.af@laposte.net

Organisation d'un séjour de 2 jours à Pornic les 2 et 3 juin avec deux activités phares : Le bateau et le char à voile. Merci à la Fondation GROUPAMA pour son soutien.

Europe et international

EFACTS, consortium européen de recherche translationnelle AF (coordinateur : Pr Jörg Schulz - Aix-la-Chapelle) : réunions en visio tous les mois. Coopération engagée avec un institut public américain C-PATH. Poursuite de la base de données malgré les aléas du COVID et bonne assiduité aux réunions visioconférences régulières entre les membres du consortium. Discussions autour du nouveau contrat de consortium. Etudes diverses à partir des échantillons biologiques en cours. Nouveaux participants du Portugal (Lisbonne).

EUROATAXIA

Dix-huit associations européennes + Israël, représentant douze pays : Suisse, Grande-Bretagne, Allemagne, Irlande, Italie, Espagne, Pays-Bas, Pologne, Norvège, Danemark, France : nombreux échanges sur les recherches en projet ou en cours en Europe, mais difficile actuellement de prévoir une rencontre européenne.

FARA (association américaine) : liens de plus en plus forts, soutiens communs de recherche, renforcés par le travail de Myriam Rai, maintenant représentante FARA en Europe.

ACAF (association canadienne) : échanges fréquents.

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

Merci à toutes et à tous ! le conseil d'administration de l'AFAF.