

## **EFACTS : état des lieux en 2017- Myriam Rai**

Service Pr Pandolfo - Hop. Erasme à Bruxelles

*Rencontre AFAF 2017- CR de Claudie Baleyrier et Madeleine Schmeder*

**EFACTS** = Consortium Européen pour des études translationnelles de l'Ataxie de Friedreich.



La recherche translationnelle permet soit de développer des applications cliniques à partir d'une découverte en recherche fondamentale, soit de favoriser l'exploration de nouvelles pistes, théories ou concepts à partir d'une observation clinique. Elle implique une grande collaboration entre chercheurs et médecins car elle doit permettre un transfert des connaissances dans les deux sens.

Par ailleurs, la rareté de notre maladie impose de travailler au niveau européen, ceci pour avoir un nombre suffisant de patients répondant aux critères d'inclusion des études menées et obtenir ainsi des résultats significatifs.

Ce consortium européen de recherches fondamentales et cliniques a pour objectif de développer et explorer de nouvelles thérapies contre l'AF à l'aide de fonds européens. EFACTS a ainsi établi un **réseau de 11 centres cliniques dans 7 pays européens** pour réaliser une **banque européenne de données de personnes atteintes d'AF** contenant des informations cliniques sur plusieurs années et mises à jour annuellement, ainsi que des prélèvements biologiques pour établir et étudier les marqueurs les plus pertinents de la maladie.

Les chercheurs impliqués ont pu considérablement progresser dans la **compréhension des mécanismes** de la maladie et mettre au point des **modèles cellulaires et animaux et des pistes de thérapies potentielles**.

Après la fin du financement de la Commission Européenne, les fonds apportés en 2016-2017 par **EUROATAXIA** (fédération d'associations à laquelle appartient

l'AFAF) ont permis de poursuivre la collecte des données et d'étendre le réseau EFACTS à de nouveaux partenaires, particulièrement dans le domaine pédiatrique. La réalisation de **nouveaux outils d'évaluation clinique** et de **biomarqueurs** va servir aux futurs essais de médicaments.

La banque de prélèvements biologiques (biorepository) et le registre (mai 2017 : **773 patients** et 53 sujets sains), accessibles à la communauté scientifique, permettent les études sur **l'histoire naturelle de la maladie** (mieux la comprendre) ainsi que le **recrutement de patients** pour les essais cliniques.

La mise en place d'un **essai avec le nicotinamide** (vitamine B3) avec le registre des patients, a été lancée en 2016 par plusieurs partenaires d'EFACTS (**Essai Nicofa en Angleterre, France, Allemagne, Autriche, Italie et Espagne**) suite à des études préliminaires prouvant l'innocuité et la potentielle efficacité de cette molécule. Il démarrera début 2018. **Voir ESPOIR 147.**

EFACTS génère ainsi de très nombreuses études sur les **biomarqueurs** (dans le domaine cardiaque à Paris et Strasbourg, par exemple). Il s'associe par ailleurs à des laboratoires pharmaceutiques pour réaliser d'autres études en vue d'essais cliniques, comme Voyager Therapeutics pour la recherche en thérapie génique.

Le développement du réseau européen RND (Rare Neurological Disorder) permet également d'espérer des avancées à l'avenir.