

**EFACTS : une base de données nécessaire pour la recherche - Pr
Massimo Pandolfo (Hop Erasme, Bruxelles) Juillet 2019**



*Petit rappel lors de la rencontre
annuelle AFAF 2019*

**EFACTS = European Friedreich's
Ataxia consortium for translational
studies**

15 partenaires européens : Belgique
(Bruxelles, Louvain - Coordinateur Pr M
Pandolfo) - Allemagne (Aachen)-
France (Paris, Strasbourg) - Autriche
(Innsbruck)- Italie (Milan) - Espagne
(Madrid, Valence) - Royaume-Uni
(Londres, Oxford) - et liens directs
avec USA

Objectifs

- **Créer une base de données, alimenter un « registre » européen sur l'AF**
(plus de 900 personnes actuellement)
 - **Améliorer la caractérisation clinique de l'ataxie de Friedreich** (mieux
comprendre l'histoire naturelle de la maladie, c'est-à-dire mieux comprendre
tous les aspects de la maladie avec sa complexité) - 66 patients suivis dans
ce but actuellement
 - Etudier la structure et la fonction de la **frataxine**
 - Etudier la pathogénicité dans l'AF
 - Etudier les **mécanismes** de répression du gène de la frataxine
 - Créer de **nouveaux modèles** de la maladie : modèles cellulaires et animaux
 - Découvrir des **biomarqueurs** (très importants pour les essais cliniques)
 - Identifier de **nouveaux gènes modificateurs** dans l'AF
 - **Développer de nouvelles approches thérapeutiques**
- **Tout préparer pour la mise en place rapide d'un essai**