

**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.