

Pertinence de l'identification de biomarqueurs - Hélène Puccio

11- 2018

Dr Hélène Puccio - Laboratoire Translational Medicine and Neurogenetics department - IGBMC -Illkirch

Bien qu'aucun traitement pour l'ataxie de Friedreich (AF) ne soit encore disponible, plusieurs thérapies potentielles sont en cours de développement.

Dans les modèles animaux d'AF, le rétablissement des taux de FXN a conduit non seulement à l'arrêt de la progression de la maladie, mais aussi à l'inversion des maladies cardiaques et neurologiques.



La progression de la maladie chez l'homme peut être mesurée par différentes échelles d'évaluation clinique, par des tests fonctionnels ou par l'impact sur les activités de la vie quotidienne.

Cependant, les calculs de puissance basés sur les données d'histoire naturelle de la cohorte EFACTS, ont montré que l'utilisation de ces évaluations comme mesures de résultats dans les essais cliniques nécessite de grandes cohortes de patients suivi sur au moins 2 ans. Cela rend difficile le test de plusieurs traitements prometteurs en même temps.

- **Identifier les biomarqueurs pour évaluer la progression de la maladie** peut permettre de contourner partiellement cet obstacle en fournissant des **biomarqueurs pour évaluer la réponse à un potentiel** thérapeutique dans une cohorte plus petite et un temps plus court, qui peut ensuite être utilisé pour obtenir des conseils sur la poursuite de l'essai.

L'objectif est donc d'identifier et de valider de nouveaux biomarqueurs métaboliques chez les patients AF.