

Veille bibliographique de la littérature PubMed



Cette partie comprend une veille bibliographique non exhaustive de la littérature scientifique en rapport avec l'ataxie de Friedreich comprenant une sélection d'articles, classés par thématique. Vous trouverez le titre traduit de l'article, ainsi que le lien d'accès, et un court commentaire de l'article.

*Nous vous proposons d'interagir avec les membres du groupe recherche de l'AFAF pour toute question concernant les articles mentionnés (traductions, explications), pour échanger tout simplement, ou pour enrichir les articles mentionnés. **Merci d'écrire à recherche@afaf.asso.fr pour toute question ou suggestion.***

Table des matières

1. ARTICLES RECENTS < 6 MOIS	2
2. REVUES GENERALES DE LA LITTERATURE	2
3. PAR THERAPEUTIQUE (PAR ORDRE ALPHABETIQUE- LISTE NON EXHAUSTIVE)	3
DIMETHYL-FUMARATE	3
ETRAVIRINE	3
IDEBENONE	3
NICOTINAMIDE	3
OMAVELOXOLONE	4
THIAMINE.....	4
VATIQUINONE (PTC-743).....	4
4. PAR ORGANE	4
CŒUR	4
SYSTEME NERVEUX	5
APPAREIL AUDITIF.....	5
APPAREIL OCULAIRE	5
DIABETE.....	5
SCOLIOSE	5
PIEDS CREUX	5
TROUBLES DE PAROLE	5
5. BIOLOGIE FONDAMENTALE	5
6. PAR EXAMENS PARACLINIQUES	6
BIOMARQUEURS	6
IMAGERIE	6

1. Articles récents < 6 mois

- **Identification of Safe and Effective Intravenous Dose of AAVrh.10hFXN to Treat the Cardiac Manifestations of Friedreich's Ataxia.**
Identification des doses intraveineuses efficaces et sûres d'AAVrh.10hFXN pour traiter les manifestations cardiaques de l'ataxie de Friedreich
Munoz-Zuluaga C, Gertz M, Yost-Bido M, Greco A, Gorman N, Chen A, Kooner V, Rosenberg JB, De BP, Kaminsky SM, Bborczuk A, Ricart Arbona R, Martin HR, Monette S, Khanna R, Barth JA, Crystal RG, Sondhi D. Hum Gene Ther. 2023 May 11.
[Identification of Safe and Effective Intravenous Dose of AAVrh.10hFXN to Treat the Cardiac Manifestations of Friedreich's Ataxia | Human Gene Therapy \(liebertpub.com\)](#)
- **Sensory ataxia and cardiac hypertrophy caused by neurovascular oxidative stress in chemogenetic transgenic mouse lines**
L'ataxie sensorielle et l'hypertrophie cardiaque provoqués par le stress oxydatif neurovasculaire dans des lignées de souris transgéniques chimiogénétiques
Yadav S, Waldeck-Weiermair M, Spyropoulos F, Bronson R, Pandey AK, Das AA, Sisti AC, Covington TA, Thulabandu V, Caplan S, Chutkow W, Steinhorn B, Michel T.. Nat Commun. 2023 May 29;14(1):3094.
[Sensory ataxia and cardiac hypertrophy caused by neurovascular oxidative stress in chemogenetic transgenic mouse lines \(nih.gov\)](#)
- **Neuropsychiatric symptoms in spinocerebellar ataxias and Friedreich ataxia.**
Symptômes neuropsychiatriques dans les ataxies spinocérébelleuses et l'ataxie de Friedreich.
Karamazovova S, Matuskova V, Ismail Z, Vyhnalek M. Neurosci Biobehav Rev. 2023 Jul;150:105205.
[Neuropsychiatric symptoms in spinocerebellar ataxias and Friedreich ataxia \(sciencedirectassets.com\)](#)
- **Efficacy of Omaveloxolone in Friedreich's Ataxia: Delayed-Start Analysis of the MOXIe Extension.**
(Efficacité de l'omaveloxolone dans l'ataxie de Friedreich: une analyse de début différé de l'extension de MOXIe)
Lynch DR, Chin MP, Boesch S, Delatycki MB, Giunti P, Goldsberry A, Hoyle JC, Mariotti C, Mathews KD, Nachbauer W, O'Grady M, Perlman S, Subramony SH, Wilmot G, Zesiewicz T, Meyer CJ. Mov Disord. 2023 Feb;38(2):313-320.
[Efficacy of Omaveloxolone in Friedreich's Ataxia: Delayed-Start Analysis of the MOXIe Extension - Lynch - 2023 - Movement Disorders - Wiley Online Library](#)
- **Frataxin deficiency alters gene expression in Friedreich ataxia derived iPSC-neurons and cardiomyocytes.**
Le déficit en frataxine altère l'expression de gènes dans des neurones iPSC et des cardiomyocytes dans l'ataxie de Friedreich
Angulo MB, Bertalovitz A, Argenziano MA, Yang J, Patel A, Zesiewicz T, McDonald TV. Mol Genet Genomic Med. 2023 Jan;11(1):e2093.
[Frataxin deficiency alters gene expression in Friedreich ataxia derived iPSC-neurons and cardiomyocytes - PMC \(nih.gov\)](#)

2. Revues générales de la littérature

- **Recessive cerebellar and afferent ataxias - clinical challenges and future directions.**
(Ataxies héréditaires récessives - cérébelleuses et afférentes - défis cliniques et orientations futures)
Beaudin M, Manto M, Schmähmann JD, Pandolfo M, Dupre N. Nat Rev Neurol. 2022 May;18(5):257-272.
[Recessive cerebellar and afferent ataxias — clinical challenges and future directions | Nature Reviews Neurology](#)
Dans cette revue de la littérature, les auteurs évoquent les étiologies et perspectives thérapeutiques des ataxies récessives, dont principalement l'ataxie de Friedreich. Ils rapportent les différentes approches thérapeutiques pour l'AF : l'augmentation de la transcription du gène FXN pour produire plus de frataxine, le remplacement direct de la protéine ou l'augmentation de l'expression du frataxine, la réduction du stress oxydatif. Les auteurs s'interrogent sur les difficultés rencontrées par de nombreux essais cliniques prometteurs, qui n'aboutissent pas ensuite. Ils soulignent l'importance de la conception efficace des essais cliniques : identifier la population de patients dans laquelle la progression de la maladie peut le mieux être détectée et sélectionner les mesures de résultats les plus sensibles et les plus robustes.
- **Friedreich Ataxia: current state-of-the-art, and future prospects for mitochondrial-focused therapies**
(Ataxie de Friedreich: état actuel des connaissances et perspectives d'avenir des thérapies axées sur les mitochondries)
Pallardó FV, Pagano G, Rodríguez LR, Gonzalez-Cabo P, Lyakhovich A, Trifuoggi M.. Transl Res. 2021 Mar;229:135-141.
[Friedreich Ataxia: current state-of-the-art, and future prospects for mitochondrial-focused therapies - Translational Research](#)

- **Clinical management guidelines for Friedreich ataxia: best practice in rare diseases**
(Recommandations pour la prise en charge de l'Ataxie de Friedreich: bonnes pratiques dans les maladies rares)
Corben LA, Collins V, Milne S, Farmer J, Musheno A, Lynch D, Subramony S, Pandolfo M, Schulz JB, Lin K, Delatycki MB; Clinical Management Guidelines Writing Group.. Orphanet J Rare Dis. 2022 Nov 12;17(1):415
[Clinical management guidelines for Friedreich ataxia: best practice in rare diseases | Orphanet Journal of Rare Diseases | Full Text \(biomedcentral.com\)](#)
- **Friedreich ataxia: clinical features and new developments**
(Ataxie de Friedreich: caractéristiques cliniques et nouveaux développements)
Keita M, McIntyre K, Rodden LN, Schadt K, Lynch DR. Friedreich ataxia: clinical features and new developments. *Neurodegener Dis Manag.* 2022 Oct;12(5):267-283
[Friedreich ataxia: clinical features and new developments | Neurodegenerative Disease Management \(futuremedicine.com\)](#)
- **Drug Repositioning in Friedreich Ataxia.**
(Repositionnement médicamenteux dans l'ataxie de Friedreich)
Rufini A, Malisan F, Condò I, Testi R.. *Front Neurosci.* 2022 Feb 9;16:814445.
[Frontiers | Drug Repositioning in Friedreich Ataxia \(frontiersin.org\)](#)

3. Par thérapeutique (par ordre alphabétique- liste non exhaustive)

Dimethyl-fumarate

- **Dimethyl fumarate dosing in humans increases frataxin expression: A potential therapy for Friedreich's Ataxia.**
(Le Dimethyl fumarate augmente l'expression de la frataxine: une thérapeutique potentielle pour l'ataxie de Friedreich)
Jasoliya M, Sacca F, Sahdeo S, Chedin F, Pane C, Brescia Morra V, Filla A, Pook M, Cortopassi G. *PLoS One.* 2019 Jun 3;14(6):e0217776.
[Dimethyl fumarate dosing in humans increases frataxin expression: A potential therapy for Friedreich's Ataxia - PMC \(nih.gov\)](#)

Etravirine

- **Drug repositioning screening identifies etravirine as a potential therapeutic for friedreich's ataxia.**
(Le repositionnement médicamenteux identifie l'etravirine comme une thérapeutique potentielle dans l'ataxie de Friedreich)
Alfedi G, Luffarelli R, Condò I, Pedini G, Mannucci L, Massaro DS, Benini M, Toschi N, Alaimo G, Panarello L, Pacini L, Fortuni S, Serio D, Malisan F, Testi R, Rufini A. *Mov Disord.* 2019 Mar;34(3):323-334.
[Drug repositioning screening identifies etravirine as a potential therapeutic for friedreich's ataxia - Alfedi - 2019 - Movement Disorders - Wiley Online Library](#)

Idebenone

- **A phase 3, double-blind, placebo-controlled trial of idebenone in friedreich ataxia.**
(Etude de Phase 3, en double aveugle, contrôlée contre placebo, de l'utilisation de l'idébénone dans l'ataxie de Friedreich)
Lynch DR, Perlman SL, Meier T. *Arch Neurol.* 2010 Aug;67(8):941-7
[A Phase 3, Double-blind, Placebo-Controlled Trial of Idebenone in Friedreich Ataxia | Genetics and Genomics | JAMA Neurology | JAMA Network](#)
- **Neurological effects of high-dose idebenone in patients with Friedreich's ataxia: a randomised, placebo-controlled trial.**
(Effets neurologiques de doses élevées d'idebenone dans l'ataxie de friedreich : un essai randomisé, contrôlé contre placebo.
Di Prospero NA, Baker A, Jeffries N, Fischbeck KH. *Lancet Neurol.* 2007 Oct;6(10):878-86.
[Neurological effects of high-dose idebenone in patients with Friedreich's ataxia: a randomised, placebo-controlled trial - The Lancet Neurology](#)

Nicotinamide

- **Epigenetic and neurological effects and safety of high-dose nicotinamide in patients with Friedreich's ataxia: an exploratory, open-label, dose-escalation study.**

(Effets épigénétiques et neurologiques et sécurité de doses importantes de nicotinamide dans l'ataxie de Friedreich : une étude exploratoire, ouverte, en augmentation de doses)

Libri V, Yandim C, Athanasopoulos S, Loyse N, Natisvili T, Law PP, Chan PK, Mohammad T, Mauri M, Tam KT, Leiper J, Piper S, Ramesh A, Parkinson MH, Huson L, Giunti P, Festenstein R. *Lancet*. 2014 Aug 9;384(9942):504-13.

[Epigenetic and neurological effects and safety of high-dose nicotinamide in patients with Friedreich's ataxia: an exploratory, open-label, dose-escalation study - The Lancet](#)

Omaveloxolone

- **Efficacy of Omaveloxolone in Friedreich's Ataxia: Delayed-Start Analysis of the MOXIe Extension.**

(Efficacité de l'omaveloxolone dans l'ataxie de Friedreich: une analyse de début différé de l'extension de MOXIe)

Lynch DR, Chin MP, Boesch S, Delatycki MB, Giunti P, Goldsberry A, Hoyle JC, Mariotti C, Mathews KD, Nachbauer W, O'Grady M, Perlman S, Subramony SH, Wilmot G, Zesiewicz T, Meyer CJ. *Mov Disord*. 2023 Feb;38(2):313-320.

[Efficacy of Omaveloxolone in Friedreich's Ataxia: Delayed-Start Analysis of the MOXIe Extension - Lynch - 2023 - Movement Disorders - Wiley Online Library](#)

- **Safety and Efficacy of Omaveloxolone in Friedreich Ataxia (MOXIe Study).**

(Sécurité et efficacité de l'omaveloxolone dans l'ataxie de Friedreich)

Lynch DR, Chin MP, Delatycki MB, Subramony SH, Corti M, Hoyle JC, Boesch S, Nachbauer W, Mariotti C, Mathews KD, Giunti P, Wilmot G, Zesiewicz T, Perlman S, Goldsberry A, O'Grady M, Meyer CJ. *Ann Neurol*. 2021 Feb;89(2):212-225.

[Safety and Efficacy of Omaveloxolone in Friedreich Ataxia \(MOXIe Study\) - PMC \(nih.gov\)](#)

Thiamine

- **Long-term treatment with thiamine as possible medical therapy for Friedreich ataxia.**

(Traitement au long cours par thiamine comme thérapeutique envisageable dans l'ataxie de Friedreich)
Costantini A, Laureti T, Pala MI, Colangeli M, Cavalieri S, Pozzi E, Brusco A, Salvarani S, Serrati C, Fancellu R. *J Neurol*. 2016 Nov;263(11):2170-2178.

[Long-term treatment with thiamine as possible medical therapy for Friedreich ataxia \(unito.it\)](#)

Vatiquinone (PTC-743)

- **Double-blind, randomized and controlled trial of EPI-743 in Friedreich's ataxia.**

Essai contrôlé, randomisé, en double aveugle, évaluant l'EPI-743 dans l'ataxie de Friedreich.

Zesiewicz T, Salemi JL, Perlman S, Sullivan KL, Shaw JD, Huang Y, Isaacs C, Gooch C, Lynch DR, Klein MB. *Neurodegener Dis Manag*. 2018 Aug;8(4):233-242.

[Double-blind, randomized and controlled trial of EPI-743 in Friedreich's ataxia | Neurodegenerative Disease Management \(futuremedicine.com\)](#)

4. Par organe

Cœur

- **Cardiovascular Research in Friedreich Ataxia: Unmet Needs and Opportunities.**

La recherche cardiovasculaire dans l'ataxie de Friedreich : dissensions entre besoins et opportunités

Payne RM. *JACC Basic Transl Sci*. 2022 Jul 13;7(12):1267-1283.

[Cardiovascular Research in Friedreich Ataxia - PMC \(nih.gov\)](#)

- **A 22-Year Follow-up Study of Long-term Cardiac Outcome and Predictors of Survival in Friedreich Ataxia.**

(Suivi sur 22 ans du devenir cardiaque à long terme et facteurs prédictifs de survie dans l'ataxie de Friedreich)

Pousset F, Legrand L, Monin ML, Ewencyk C, Charles P, Komajda M, Brice A, Pandolfo M, Isnard R, Tezenas du Montcel S, Durr A. *JAMA Neurol*. 2015 Nov;72(11):1334-41.

[A 22-Year Follow-up Study of Long-term Cardiac Outcome and Predictors of Survival in Friedreich Ataxia | Cardiology | JAMA Neurology | JAMA Network](#)

Système nerveux

- **EFACTS study group. Progression characteristics of the European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies (EFACTS): a 4-year cohort study.**

Caractéristiques évolutives du Consortium Européen de l'Ataxie de Friedreich pour les études translationnelles (EFACTS): une étude de cohorte de 3 ans

Reetz K, Dogan I, Hilgers RD, Giunti P, Parkinson MH, Mariotti C, Nanetti L, Durr A, Ewenczyk C, Boesch S, Nachbauer W, Klopstock T, Stendel C, Rodríguez de Rivera Garrido FJ, Rummey C, Schöls L, Hayer SN, Klockgether T, Giordano I, Didszun C, Rai M, Pandolfo M, Schulz JB; Lancet Neurol. 2021 May;20(5):362-372.

[Progression characteristics of the European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies \(EFACTS\): a 4-year cohort study - The Lancet Neurology](#)

Appareil auditif

Appareil oculaire

Diabète

- **Friedreich's Ataxia related Diabetes: Epidemiology and management practices.**

Le diabète dans l'Ataxie de Friedreich: épidémiologies et prises en charges

Tamaroff J, DeDio A, Wade K, Wells M, Park C, Leavens K, Rummey C, Kelly A, Lynch DR, McCormack SE. Diabetes Res Clin Pract. 2022 Apr;186:109828.

[Friedreich's Ataxia related Diabetes: Epidemiology and management practices - Diabetes Research and Clinical Practice \(diabetesresearchclinicalpractice.com\)](#)

Scoliose

- **Scoliosis in Friedreich's ataxia: longitudinal characterization in a large heterogeneous cohort**

La scoliose dans l'Ataxie de Friedreich: caractérisation longitudinale d'une large cohorte hétérogène

Rummey C, Flynn JM, Corben LA, Delatycki MB, Wilmot G, Subramony SH, Bushara K, Duquette A, Gomez CM, Hoyle JC, Roxburgh R, Seeberger L, Yoon G, Mathews KD, Zesiewicz T, Perlman S, Lynch DR. Ann Clin Transl Neurol. 2021 Jun;8(6):1239-1250.

[Scoliosis in Friedreich's ataxia: longitudinal characterization in a large heterogeneous cohort - PMC \(nih.gov\)](#)

- **Scoliosis in Patients With Friedreich Ataxia: Results of a Consecutive Prospective Series.**

La scoliose des patients avec ataxie de Friedreich : résultats d'une série prospective consécutive.

Simon AL, Meyblum J, Roche B, Vidal C, Mazda K, Husson I, Ilharreborde B. Spine Deform. 2019 Sep;7(5):812-821.

[Scoliosis in Patients With Friedreich Ataxia: Results of a Consecutive Prospective Series - ScienceDirect](#)

Pieds creux

Troubles de Parole

- **Treatment for speech disorder in Friedreich ataxia and other hereditary ataxia syndromes.**

Traitement pour les troubles de la parole dans l'ataxie de Friedreich et autres ataxies héréditaires

Vogel AP, Folker J, Poole ML. Cochrane Database Syst Rev. 2014 Oct 28;(10):CD008953.

[Treatment for speech disorder in Friedreich ataxia and other hereditary ataxia syndromes - Vogel, AP - 2014 | Cochrane Library](#)

5. Biologie fondamentale

- **Friedreich's ataxia: autosomal recessive disease caused by an intronic GAA triplet repeat expansion**

Campuzano V, Montermini L, Moltò MD, Pianese L, Cossée M, Cavalcanti F, Monros E, Rodius F, Duclos F, Monticelli A, Zara F, Cañizares J, Koutnikova H, Bidichandani SI, Gellera C, Brice A, Trouillas P, De Michele G, Filla A, De Frutos R, Palau F, Patel PI, Di Donato S, Mandel JL, Coccozza S, Koenig M, Pandolfo M. Science. 1996 Mar 8;271(5254):1423-7.

[Friedreich's Ataxia: Autosomal Recessive Disease Caused by an Intronic GAA Triplet Repeat Expansion | Science](#)

6. Par examens paracliniques

Biomarqueurs

Imagerie

- **Brain Structure and Degeneration Staging in Friedreich Ataxia: Magnetic Resonance Imaging Volumetrics from the ENIGMA-Ataxia Working Group.**

Harding IH, Chopra S, Arrigoni F, Boesch S, Brunetti A, Cocozza S, Corben LA, Deistung A, Delatycki M, Diciotti S, Dogan I, Evangelisti S, França MC Jr, Göricke SL, Georgiou-Karistianis N, Gramegna LL, Henry PG, Hernandez-Castillo CR, Hutter D, Jahanshad N, Joers JM, Lenglet C, Lodi R, Manners DN, Martinez ARM, Martinuzzi A, Marzi C, Mascalchi M, Nachbauer W, Pane C, Peruzzo D, Pisharady PK, Pontillo G, Reetz K, Rezende TJR, Romanzetti S, Saccà F, Scherfler C, Schulz JB, Stefani A, Testa C, Thomopoulos SI, Timmann D, Tirelli S, Tonon C, Vavla M, Egan GF, Thompson PM. Ann Neurol. 2021 Oct;90(4):570-583.

[Brain Structure and Degeneration Staging in Friedreich Ataxia: Magnetic Resonance Imaging Volumetrics from the ENIGMA-Ataxia Working Group - PMC \(nih.gov\)](#)