Syndrome de Barth

INFORMER,
ACCOMPAGNER, TROUVER DE MEILLEURS
TRAITEMENTS, TROUVER UN REMÈDE,
SAUVER DES VIES.

Rapport d'activité 2019

Barth France 13 rue de la Terrasse 92150 Suresnes
contact@barthfrance.com | www.syndromedebarth.fr
Association sous l'égide de Barth Syndrome Foundation

2010-2019 LES ANNEES PASSENT…LES CHOSES BOUGENT…GRÂCE A VOUS !

L'Association Syndrome de Barth est rattachée à l'association américaine Barth Syndrome Foundation (BSF), et constitue, avec elle et avec les associations italienne, britannique, canadienne et sud-africaine affiliées, une communauté de familles, de médecins, de scientifiques, de donateurs et de volontaires répartis dans le monde entier.
Ces associations ont pour but de faire le maximum pour **sauver des vies**, via l'information et la sensibilisation des familles et des médecins, la recherche médicale, et la recherche d'un remède au Syndrome de Barth, une maladie génétique grave, trop souvent mortelle.
En travaillant **ensemble**, nous souhaitons **améliorer la vie des enfants** et de leurs familles. Une **thérapie** sera un jour disponible. Nous espérons que vous nous aiderez à ce que ce jour soit le plus proche possible.

Ainsi, depuis sa création en 2010, soit en **10 années d'existence**, l'Association Syndrome de Barth a :

- collecté plus de **968 000 euros**, **176 000 euros** en 2019,
- financé **10 programmes de recherche**,
- **accompagné 21 familles** francophones,
- participé à **5 conférences** familiales et médicales,
- fait connaître la maladie **aux médecins et aux chercheurs,**
- développé et mis à disposition diverses brochures d'**information sur la maladie**.

UN IMMENSE MERCI À VOUS SANS QUI RIEN NE SERAIT POSSIBLE

Merci pour vos dons
pour vos encouragements
pour vos paroles de soutien
pour votre fidélité

Merci pour les kilomètres parcourus
pour vos idées
pour vos initiatives
pour les coups de main
pour les conseils et paroles avisés

Merci de croire en l'Association Syndrome de Barth.

MERCI
POUR VOTRE ENGAGEMENT ET VOTRE GÉNÉROSITÉ,
QUI OFFRENT UN AVENIR PLUS SEREIN
AUX ENFANTS ATTEINTS DU SYNDROME DE BARTH !

Syndrome de Barth
Association Barth France

- Organisme d'intérêt général sous l'égide de la Barth Syndrome Foundation
- Siren 533 127 759
- Créé en 2010
- Présidente : Florence Mannes

13 rue de la Terrasse 92150 Suresnes
Tél. 06 15 58 02 32
Email : contact@barthfrance.com
www.syndromedebarth.fr
Facebook : Barth France - Ironman4Barth
Twitter : @barthfrance

LE SYNDROME DE BARTH

LE SYNDROME DE BARTH est une grave maladie génétique liée au chromosome X qui touche essentiellement les garçons.
Cette maladie très rare se manifeste par un ou plusieurs des symptômes ci-dessous dont la gravité peut varier d'un individu à l'autre, ce qui rend son diagnostic clinique très difficile.

- **LA CARDIOMYOPATHIE**

Faiblesse du muscle cardiaque qui, liée à un système immunitaire affaibli, constitue le plus grand danger : le cœur ne se contractant pas suffisamment, les garçons atteints du Syndrome de Barth peuvent souffrir, par épisodes plus ou moins graves, ou en permanence, d'insuffisance cardiaque sévère susceptible de conduire à une greffe du cœur.

- **FAIBLESSE MUSCULAIRE ET FATIGUE GÉNÉRALE**

Tous les muscles, y compris le cœur, présentent une déficience cellulaire qui limite leur capacité à produire de l'énergie. Ce manque d'énergie entraîne, à son tour, une fatigue extrême dans toutes les activités élémentaires telles que marcher, écrire ou grandir.

- **LA NEUTROPÉNIE**

Faiblesse du système immunitaire, plus particulièrement diminution du nombre de globules blancs neutrophiles essentiels pour combattre les infections bactériennes, qui entraîne le risque élevé et dangereux d'être contaminé par des bactéries (pneumonies bactériennes, infections cutanées, etc.)

- **ACIDURIE-3-MÉTHYGLUTACONIQUE**

Il s'agit d'un taux élevé d'un acide organique mesuré dans l'urine. Toutefois, il existe des cas où ce taux est tout à fait normal.

QUELQUES CHIFFRES

- **269** patients en vie, dans **26** pays
- **112** programmes de recherche financés par la Barth Syndrome Foundation et ses différentes entités à hauteur de **4,9 millions de dollars** depuis sa création en 2000
- **34** cas connus en France, dont **17 patients** sont en vie

- **RETARD DE CROISSANCE**

La plupart des garçons souffrant du Syndrome de Barth sont aussi au-dessous de la moyenne en poids et en taille, certains même de façon considérable. Une étude financée par la Barth Syndrome Foundation (BSF) a cependant révélé que les jeunes garçons subissent une croissance accélérée pendant les dernières années de leur adolescence et atteignent une taille normale.

COMMENT SE TRANSMET LE SYNDROME DE BARTH ?

Maladie liée au chromosome X, le Syndrome de Barth se transmet donc de mère en fils.
La probabilité qu'un garçon né d'une mère porteuse du Syndrome, qui ne présente pourtant elle-même aucun signe ni symptôme de la maladie, est de 50%.
Celle qu'une fille née d'une mère conductrice le soit elle-même, est aussi de 50%.
En revanche, toutes les filles nées d'un père atteint par le Syndrome de Barth seront porteuses saines, tandis qu'aucun de ses fils ne sera touché.

CONCLUSION

La gravité du Syndrome de Barth et la forte probabilité pour une mère porteuse du gêne de le transmettre à son fils sont telles qu'il est primordial d'améliorer le dépistage de la maladie et les analyses génétiques pour assurer aux familles touchées le meilleur suivi possible.
Si historiquement, les garçons n'atteignaient pas l'âge de trois ans et mouraient d'insuffisance cardiaque ou à la suite d'une infection, aujourd'hui, grâce à un meilleur diagnostic, à des soins médicaux et un contrôle rigoureux de tous les symptômes, ces garçons ont une meilleure chance de survie et un avenir plus optimiste.
Un diagnostic dès les premiers mois de vie reste une étape fondamentale.

OBJECTIFS & ACTIONS DE L'ASSOCIATION

OBJECTIF 1 : FAIRE CONNAÎTRE LE SYNDROME DE BARTH

Œuvrer pour une meilleure connaissance du Syndrome de Barth par le corps médical, les familles touchées et le grand public.

Très rare (34 cas connus à ce jour en France, 17 patients vivants), le Syndrome de Barth est une maladie génétique méconnue par le grand public, certes, mais aussi encore trop souvent par le corps médical, et, du coup, très certainement sous diagnostiquée. De plus, son diagnostic clinique est difficile : la gravité des divers symptômes varient d'un individu à l'autre tandis que celle du Syndrome en lui-même varie également et évolue différemment d'un patient à l'autre, parfois même de manière inattendue.
Or il est vital - il en va de la survie de l'enfant atteint - que le diagnostic soit posé dès les premiers mois de vie et les soins appropriés mis en place rapidement. C'est pourquoi l'un des fers de lance de l'Association Syndrome de Barth est de délivrer une information clé sur la maladie.

• LA SENSIBILISATION DU CORPS MÉDICAL POUR UN MEILLEUR DÉPISTAGE ET UN MEILLEUR SUIVI

Tous les médecins, et en particulier les pédiatres, les cardiologues et les hématologues, les mieux placés pour établir un premier diagnostic qui devra être complété par un test génétique, doivent disposer de toute l'information nécessaire sur le Syndrome de Barth pour être en mesure de diagnostiquer la maladie le plus tôt possible.
La sensibilisation menée par l'Association Syndrome de Barth et les informations complètes sur la maladie qu'elle fournit, permettent au corps médical une meilleure connaissance et
une bien meilleure appréhension de la maladie :

- mieux anticiper et donc éviter toute dégradation rapide de l'état général du patient,
- apporter les soins appropriés,
- bénéficier des avancées médicales les plus récentes et des informations les plus pertinentes.

NOS ACTIONS

- Mobilisation et implication concrète des réseaux de professionnels de santé ayant déjà une bonne connaissance de la maladie dans les domaines de la cardiologie, de l'hématologie, de la génétique et des maladies métaboliques, mais aussi de l'orthophonie et de la psycho-motricité, pour permettre la sensibilisation de tous les autres médecins.
- Participation active de l'Association Syndrome de Barth comme celle de la Barth Syndrome Foundation (BSF) aux congrès médicaux internationaux clés : cardiologie, hématologie, maladies métaboliques, etc.
- Mise en relation des professionnels de santé en France avec les médecins et les chercheurs qui collaborent avec la BSF.

• VERS UNE MEILLEURE CONNAISSANCE DE LA MALADIE PAR LE GRAND PUBLIC

La gravité du Syndrome de Barth et la forte probabilité (50%) pour qu'une mère porteuse de la maladie la transmette à son enfant sont telles qu'il est primordial d'en améliorer le dépistage le plus tôt possible.
Malheureusement, il n'existe encore que trop peu d'informations complètes et accessibles disponibles en langue française.
Aussi, l'un des rôles fondamentaux de l'Association Syndrome de Barth est de faciliter l'accès au plus grand nombre aux informations essentielles, par le biais d'outils de communication et d'événements permettant ainsi une meilleure prise en charge des patients et de leurs familles, et une vie quotidienne plus facile.

NOS ACTIONS

- Mise à disposition d'un site internet dédié aux informations actualisées : www.syndromedebarth.fr
- Diffusion de supports de communication adaptés au grand public.
- Communication dans la presse
- Etre l'interlocuteur dédié au Syndrome de Barth sur les portails internet spécifiques aux maladies rares tels que Orphanet, Eurordis, AFM, Alliance Maladies Rares, etc.
- Favoriser la référence au Syndrome de Barth sur les sites d'information médicale.
- Participations régulières, sous les couleurs de l'équipe Barth Syndrome, à des épreuves et des compétitions sportives (triathlons, marathons, etc.).

OBJECTIFS ET ACTIONS DE L'ASSOCIATION

OBJECTIF 2 : SOUTENIR LA RECHERCHE

Soutenir la recherche médicale, fondamentale et clinique pour que le Syndrome de Barth ne soit plus une maladie mortelle.

- **EN FRANCE**

L'Association Syndrome de Barth s'est donnée pour mission :

- de susciter l'intérêt de la recherche qu'elle soit médicale, fondamentale ou clinique pour les maladies cardiaques, génétiques et métaboliques.
- de compléter l'action publique en faveur de cette recherche en sollicitant les investissements financiers privés - les crédits publiques alloués à la recherche médicale étant, en France, insuffisants - au profit de programmes de recherche fondamentale et clinique.

NOS ACTIONS

- Développement de partenariats avec des centres hospitaliers universitaires dédiés.
- Soutien pour la création de programmes de recherche spécifique.
- Sollicitation et identification des propositions de recherches par le biais de procédures d'appel d'offre.
- Diffusion des appels d'offres auprès des structures nationales.

- **AU NIVEAU INTERNATIONAL**

La Barth Syndrome Foundation, fondée en 2000, recense, à travers le monde, 269 enfants atteints par le Syndrome de Barth.

En 16 ans, elle a financé un grand nombre de projets médicaux qui font chaque jour avancer un peu plus la recherche vers un remède au Syndrome de Barth, et qui permettent d'accroître la connaissance de cette maladie.

Des fonds sont nécessaires pour poursuivre cette mission, et l'Association Syndrome de Barth contribue au financement de ces recherches internationales.

NOS ACTIONS

- Démarches pour obtenir des subventions nationales
- Mise en place de partenariats de soutien avec des entreprises privées et des fondations
- Développement et soutien d'initiatives locales de collectes de dons.

L'ensemble des médecins et des chercheurs réunis lors de la 9ème Conférence Scientifique, Médicale et Familiale de la BSF. Clearwater, Floride, juillet 2018.

OBJECTIF 3 : AIDER LES FAMILLES TOUCHÉES PAR LE SYNDROME DE BARTH

Informer et accompagner les familles francophones concernées

La Barth Syndrome Foundation dont dépend l'Association Syndrome de Barth est une communauté anglophone de médecins et de chercheurs, mais aussi de familles liées au Syndrome de Barth.

En revanche, il n'existe aucun lieu pour que les familles francophones puissent se retrouver, échanger dans leur langue maternelle et accéder à l'ensemble de l'information disponible sur la maladie.

C'est pourquoi, une des autres missions de l'Association Syndrome de Barth est d'œuvrer pour réunir ces familles et pour leur apporter, notamment via son site internet, une documentation accessible, aussi large et actualisée que possible sur la maladie.

NOS ACTIONS

- Mettre les familles francophones en relation avec le réseau de professionnels de santé familiers du Syndrome de Barth.
- Favoriser l'échange entre elles en les mettant en contact, en organisant des rencontres ou des conférences téléphoniques.
- Faire le lien entre les familles non-anglophones et les associations anglaise et américaine.
- Permettre de participer aux cessions médicales organisées par ces associations anglophones.
- Mettre en ligne, sur le site de l'association, les traductions françaises des informations-clés.

BILAN SIMPLIFIE
Exercice du 01/01/2019 au 31/12/2019

ACTIF (Eur)	Brut	Amortissements et Provisions	Net au 31.12.2019
ACTIF IMMOBILISE	0	0	0
Total I	**0**	**0**	0
ACTIF CIRCULANT			
Disponibilités	539 328	0	539 328
Total II	**539 328**	**0**	**539 328**
Total général (I + II)	**539 328**	**0**	**539 328**

PASSIF (Eur)	Exercice net au 31.12.2019
CAPITAUX PROPRES	
Report à nouveau	419 028
Résultat de l'exercice	120 300
Total I	539 328
Provisions pour risques et charges	0
Total II	0
DETTES	0
Total III	0
Total général (I + II + III)	**539 328**

COMPTE DE RESULTAT SIMPLIFIE (en liste)
Exercice du 01/01/2019 au 31/12/2019

A - RESULTAT COMPTABLE	Au 31.12.2019
PRODUITS D'EXPLOITATION	
Vente de marchandises	10 653
Autres produits	165 644
Total des produits d'exploitation hors TVA (I)	**176 297**
CHARGES D'EXPLOITATION	
Achat de marchandises (y compris droits de douane)	1 870
Autres charges externes	54 178
Autres charges	
Total des charges d'exploitation (II)	**56 048**
I. RESULTAT D'EXPLOITATION (I-II)	
PRODUITS ET CHARGES DIVERS	0
Produits financiers (III)	51
II. BENEFICE OU PERTE : Produits (I + III) - Charges (II)	**120 300**

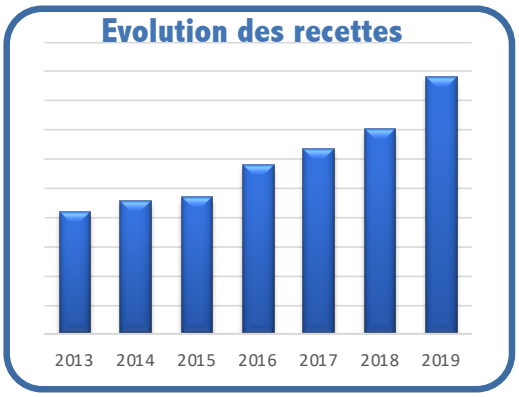
B - RESULTAT FISCAL		Au 31.12.2019
Report du bénéfice comptable		120 300
RESULTAT FISCAL AVANT IMPUTATION DES DEFICITS ANTERIEURS	**120 300**	
DEFICITS	0	
RESULTAT FISCAL APRES IMPUTATION DES DEFICITES	**120 300**	

COMMENTAIRES SUR LES COMPTES – RESSOURCES
« LES MOMENTS FORTS DE L'ANNEE 2019 »

Les ressources de l'association proviennent :

- de **dons** privés reçus lors des évènements de l'association devenus traditionnels, mais aussi grâce au soutien de donateurs, touchés par le projet de l'association, ponctuels ou réguliers, ou à l'occasion de mariages, de naissances ou même de deuils,
- de **collectes** réalisées par des coureurs lors de leurs participations à des épreuves ou à des compétitions sportives françaises et internationales au profit de l'Association Syndrome de Barth,
- du soutien d'entreprises privées ou de fondations d'entreprise

Pour l'année 2019, grâce au soutien et à la générosité des donateurs de l'association sans lesquels rien ne serait possible, elles s'élèvent à **176 297 euros.**



JANVIER - DINER DE GALA

18 janvier - 5ème édition du désormais traditionnel Dîner aux Truffes organisé au profit de l'Association Syndrome de Barth. Un dîner pour 240 convives orchestré grâce au soutien infaillible du 7ème vin, de Miss Manon, du Domaine de la Durbane et du Château Beaucastel.
Le bénéfice du dîner s'élève à **68 000 euros.**

AOUT - TOURNOI DE GOLF

9ème édition, un lieu magique, le Golf de la Bretesche, 18 trous, 80 participants, 25 sponsors, c'est l'équation idéale pour un événement convivial qui permet de collecter plus de **12 000 euros**.

NOVEMBRE - TOURNOI DE POKER

Cette 8ème édition du Tournoi de Poker Syndrome de Barth était empreinte de tristesse, suite à la disparition récente et soudaine d'Hichem, qui, depuis 2012, avait rendu possible la réalisation de cette événement.
Nous remercions le groupe Partouche, grâce à qui, cette année encore le tournoi a pu avoir lieu, et a regroupé 130 joueurs. Il a permis de collecter **11 000 euros.**

DES ENTREPRISES AU GRAND COEUR

Charity Run & Conférence annuelle du Groupe Taxand
6 750 euros

Ventes de saillies de chevaux de course
20 500 euros

FONDATION SISLEY-D'ORNANO
Don de 3 000 euros

L'Association Syndrome de Barth ne serait pas ce qu'elle est sans le soutien de nombreuses entreprises partenaires et fondations d'entreprise, qui nous aident ponctuellement ou à l'occasion d'évènements que nous organisons. Nous leur devons beaucoup !

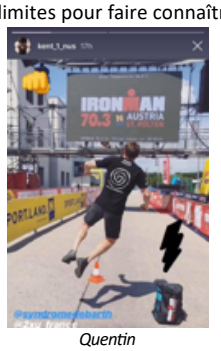
COMMENTAIRES SUR LES COMPTES – RESSOURCES
« LE SPORT, ADN DE L'ASSOCIATION »

Le Syndrome de Barth compromet les capacités des garçons atteints de faire du sport. Alors, depuis sa création, le sport, la course à pied, le triathlon sont les fondements intrinsèques de l'identité de l'Association Syndrome de Barth : pour qu'un jour, les enfants atteints puissent envisager de courir avec elle !

Et à travers sa participation à de nombreuses courses et compétitions, les « BarthJo », l'équipe Syndrome de Barth, régulièrement renforcée par d'autres sportifs, se mobilise pour relever des défis au profit de l'association et mieux faire connaître cette maladie génétique rare auprès du grand public.

En 2019, ils ont été encore nombreux à nous soutenir : de 5 à 50 ans, du TriKids à Paris-Nice à vélo, du 10 km de l'Hexagone aux 101 km reliant Courmayeur à Chamonix, via Champeix, des 20km de Paris aux 226 km de l'Embrunman, d'un sprint de 15 minutes à une course de plus de 24 heures, du néophyte au coureur pro..tous sont à nos cotés, entraînés, motivés, repoussant toujours leurs limites pour faire connaître le Syndrome de Barth et collecter des fonds !

Philippe, Alexandre, Jordan, Jérôme, Arnaud et Brice
20 km de Paris



Quentin
Half Ironman d'Autriche

Gaspard
TriKids Deauville

Marc
Embrunman

L'équipe de Marie pour les 10 km de l'Hexagone

Arnaud et ses supporters – Courmayeur – Champeix - Chamonix

Romain et Victor – Trikids Deauville

Et tous les autres !!

Philippe et François - Embrunman

Jérôme, Nathalie, Jordan, Eric et Brice – Paris-Versailles

Caro et Lison – La Rochelle

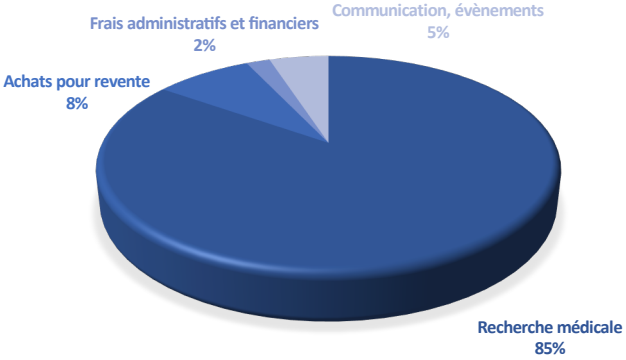
COMMENTAIRES SUR LES COMPTES – LES DÉPENSES

LE SOUTIEN A LA RECHERCHE MEDICALE

L'Association Syndrome de Barth consacre l'essentiel des fonds qu'elle collecte à la recherche médicale, à l'information et la sensibilisation sur la maladie avec des frais de structure minimums.

En 2019,

- **85 %** des dépenses ont été dédiés à la recherche médicale et à l'information sur la maladie, via le financement direct de projets de recherche (**41 790 euros**) et la participation aux frais de fonctionnement de la Barth Syndrome Foundation (**1 345 euros**). Pas de conférence en 2019.
- Achats en vue de la revente : 4 183 euros **(8 %)**
- Communication, évènements : 2 408 euros **(5 %)**
- Frais administratifs et financiers : 1 320 euros **(2 %)**



L'APPEL À PROJET DE LA BARTH SYNDROME FOUNDATION (BSF)

Tous les ans, la BSF lance un appel à projets de recherche. Les dossiers sont étudiés par le Comité Scientifique de la fondations, les meilleurs d'entre eux reçoivent une bourse. Tous les ans, une dizaine de projets de recherche sont financés par la BSF et ses filiales, dont Syndrome de Barth France, pour un montant total de 600 000 USD.

DES PROJETS DE RECHERCHE PROMETTEURS

Si la plupart des projets retenus relèvent encore de la recherche fondamentale, pour permettre une meilleure compréhension des mécanismes du Syndrome de Barth, certains projets deviennent encore plus concrets et porteurs d'espoir, même si la route est encore longue.

Deux essais cliniques sont déjà en cours, un en Angleterre, l'autre aux Etats-Unis…d'autres à venir prochainement. Ces projets sont des pistes concrètes de traitement pour nos enfants !

DES RENCONTRES, DES PARTENARIATS, POUR ALLER PLUS LOIN

Le Registre des Neutropénies Chroniques recense, en France, les patients atteints d'une neutropénie (déficit de globules blancs). C'est grâce à une étroite collaboration avec ce registre que nous pouvons connaître le nombre de malades atteints du Syndrome de Barth en France. Nous comptons également sur le registre pour nous permettre d'avoir une meilleure compréhension de l'aspect hématologique du Syndrome de Barth.

« Tout seul on va plus vite, ensemble on va plus loin… »

Organisée afin de sensibiliser tous les publics aux problématiques des maladies rares, la 4e édition des *rencontres maladies rares de Necker* avait pour objectif de mieux définir les difficultés d'inclusion sociale rencontrées par les patients et leurs familles, afin de réfléchir à des leviers d'action possibles sur lesquels nous pourrions travailler tous ensemble. L'Association Syndrome de Barth est intervenu à cette occasion.

L'Arcfa œuvre pour la recherche en cardiologie du Fœtus et de l'Adulte, l'association Petit Cœur de Beurre pour le bien être des familles atteintes des cardiopathies congénitales. Quand il s'agit de la santé et du bien être des enfants, il n'y a pas de compétition, mais juste des belles rencontres et des partenariats riches de sens.

L'Association Syndrome de Barth remercie au nom de tous les enfants atteints par le Syndrome de Barth et leurs familles l'ensemble de ses généreux partenaires et donateurs pour leur confiance et leur précieux soutien depuis de si nombreuses années, qui nous permettent de continuer à faire avancer la recherche médicale : ensemble, nous trouverons un remède au Syndrome de Barth

LA RECHERCHE MEDICALE : 100 000 USD ENGAGÉS EN 2019 PAR L'ASSOCIATION SYNDROME DE BARTH

Martin van der Laan, PhD, Professor, Saarland University, Allemagne

Au cours de l'année 2019, l'association a continué de financer le programme de recherche choisi en 2018 dont l'objectif est d'améliorer encore la compréhension des processus énergétiques qui sous-tendent le Syndrome de Barth.

Coût : 50 000 euros par Barth France, sur 18 mois, dont 10 000 euros en 2019 .

Mutual connections of mitochondrial membrane architecture and cardiolipin homeostasis in Barth Syndrome

David Sykes, MD, PhD, Assistant Professor, Massachusetts General Hospital, Boston, MA

Sur les recommandations du comité scientifique de la Barth Syndrome Foundation, l'Association Syndrome de Barth finance en partie un des premiers projets de recherche sur la neutropénie dans le Syndrome de Barth

Coût total : 50 000 USD, dont 20 000 USD par Barth France en 2019

A new model to address the mechanism of neutropenia in patients with Barth syndrome

Neutropenia is a serious health risk for individuals with Barth syndrome, and how it is connected to the other aspects of the disease is not well understood. What is understood is that a mutation in the tafazzin gene, which causes Barth syndrome, also causes neutropenia in the large majority of our boys.

***Dr. David Sykes** of Massachusetts General Hospital will set up a system to allow precursor cells to develop into neutrophils and determine if there are developmental defects that lead to altered immune function.*

*In parallel, **Dr. Christopher Park** of New York University School of Medicine will investigate whether the neutrophil deficits in Barth syndrome are due to cell-intrinsic defects that occur as neutrophils mature.*
Understanding exactly how neutropenia develops and appreciating the causal relationship to the tafazzin gene should lead to new discoveries of tafazzin function that could be therapeutically exploited.

Au cours de l'année 2019, l'association a choisi de financer intégralement le projet du professeur Houtkooper, visant à avoir une meilleure compréhension des déficits des phénomènes d'oxydation des acides gras dans le Syndrome de Barth.

Coût total : 50 000 USD en 2019, par Barth France

Riekelt Houtkooper, PhD, Professor, Amsterdam Medical Center, Amsterdam, The Netherlands

Resolution of the underlying basis for the impaired oxidation of fatty acids in Barth syndrome

Extrait

Barth syndrome is a unique mitochondrial disease. Another type of mitochondrial disease that has common attributes with Barth syndrome is fatty acid oxidation (FAO) disorders. This is a group of diseases that affect approximately 1 in 10,000 births making it 30 times more numerous than Barth syndrome.

***Dr. Riekelt Houtkooper** of Amsterdam Medical Center will investigate how closely Barth syndrome resembles fatty acid oxidation disorders.*

***Dr. Jan Dudek** of University Medical Center Würzburg will collaborate with Dr. Houtkooper's group to study the relationship of fatty acid oxidation and heart failure as it relates to Barth syndrome.*

These projects aim to explain why underlying defective mechanisms in Barth syndrome impair the body's ability to use fatty acids properly. Similarly, researchers aim to resolve the cause for the diminished oxidation of fatty acids in Barth syndrome with the ultimate goal of informing novel therapeutic strategies.

Christopher Y. Park, MD, PhD, Associate Professor, New York University School of Medicine, New York, NY

En cohérence avec le projet de recherche de l'équipe du **Dr. Sykes**, le projet du **Dr. Park** vise à une meilleure compréhension des mécanismes intra-cellulaires ainsi et génétiques responsables de la neutropénie dans le Syndrome de Barth.

Coût total : 50 000 USD, dont 20 000 USD par Barth France

Characterization of hematopoietic stem and progenitor cells in Barth syndrome

L'ASSOCIATION SYNDROME DE BARTH, UNE HISTOIRE DE FAMILLES

DES FAMILLES QUI SE MOBILISENT

En France, comme à l'étranger, des familles se battent au quotidien pour la survie de leur enfant, mais aussi pour faire connaître le Syndrome de Barth.

MARIUS

Marius VS Barth Syndrome

Marius a 18 mois, le Syndrome de Barth, et des parents ultra-dynamiques, qui ne ménagent pas leurs efforts pour faire connaître la maladie…Parrainage du téléthon, présence lors de salons dédiés à la petite enfance, courses, de jours comme de nuit…Bravo pour leur détermination !!

ANTOINE

Antoine est né en novembre 2018, et, pendant 6 mois, a été en attente d'un cœur pour une transplantation cardiaque. En juin, son état s'est amélioré, il a pu rentrer chez lui !! Le Syndrome de Barth est une maladie tellement imprévisible.

WALLY

Lorsque nous avions rencontré Wally, en juillet 2018, il allait bien…un an après, à 18 mois, il a été transplanté du cœur….sans jamais se départir de son sourire

CARINE

En mémoire de sa fille Ilona, pour continuer à faire connaître la maladie, pour faire avancer la recherche, Carine est toujours présente !

AU FOND DE NOS COEURS

Par l'Association Syndrome de Barth, nous essayons de faire connaître une maladie rare et grave en proposant des thèmes divertissants, le sport, le poker, le golf,…

Nous n'oublions cependant pas que le Syndrome de Barth reste une maladie mortelle, que le quotidien des enfants atteints, aussi serein semble-t-il, peut basculer d'un jour à l'autre ; nous gardons à l'esprit que chaque fois que le drapeau de l'association est brandi, c'est aussi en mémoire de Gabriel, d'Ilona, de Pierre, de Will, de Ryan, et de tant d'autres, tous partis bien trop tôt, bien trop vite, à cause d'un simple gène…Nos pensées vont vers les familles de Lucas (4 ans), Franco (1 an) et de Tim (28 ans), disparus cette année à cause du Syndrome de Barth.

Nous continuerons à nous battre, pour eux tous.

« L'ironie la plus cruelle du Syndrome de Barth est l'apparence de parfaite santé que présentent les enfants touchés. Il est impossible pour une personne extérieure d'imaginer qu'ils puissent être affectés par une maladie si grave »

Peter Barth, PhD

LES PROJETS 2020

LA COURSE TOUJOURS, AVEC LA BARTHJO TEAM

Parmi toutes les courses sur lesquels les coureurs de l'Association Syndrome de Barth sont présents, il y en a quelques unes de mythiques…

RETROUVEZ L'AGENDA DES COURSES DE L'ASSOCIATION SYNDROME DE BARTH SUR WWW.SYNDROMEDEBARTH.FR

VENEZ LA SOUTENIR ET/OU VENEZ COURIR AVEC ELLE !

NOS EVENEMENTS INCONTOURNABLES

JANVIER – DINER AUX TRUFFES

AOUT – TROPHEE DE GOLF

NOVEMBRE - TOURNOI DE POKER

Ces trois évènements, qui connaitront en 2020 respectivement leur 6ème, 10ème et 9ème éditions sont devenus clés dans notre activité, et nous permettent de pérenniser le financement de la recherche médicale ainsi que la communication autour du Syndrome de Barth en toute convivialité. Nous sommes toujours touchés par la générosité et le soutien de tous ceux qui nous permettent de les organiser.

DES PROJETS

Livret adolescent et vidéo de présentation du Syndrome de Barth pour les adolescents

Devant le succès du livret de présentation du Syndrome de Barth, que nous avions créé en 2015 à destination des enfants de 6 à 10 ans, l'association travaille sur un projet de livret et de courte vidéos qui pourraient être utilisés par les adolescents pour partager avec leurs pairs en particulier, leur quotidien avec le Syndrome de Barth.
Ces deux projets sont réalisés grâce au soutien respectif de Cardiogen et de Codilog.

Deuxième journée médicale et familiale sur le Syndrome de Barth

Dix-sept patients atteints par le Syndrome de Barth sont actuellement connus en France. Pour leur permettre de rencontrer des médecins spécialistes de la maladie, de faire le point sur leur suivi médical mais aussi sur les avancées de la recherche, pour échanger, partager, rompre parfois l'isolement, nous souhaiterions organiser en 2020, comme en 2015, une journée dédiée aux familles atteintes du Syndrome de Barth.

Etude visant à identifier les patients français adultes atteints du Syndrome de Barth

En 2012, l'Association Syndrome de Barth avait financé un projet de recherche qui avait donné lieu à une publication « Histoire naturelle du syndrome de Barth : une cohorte nationale de 22 patients » (C. Rigaud). Grâce à cette étude, les *enfants* atteints du Syndrome de Barth en France avaient pu être recensés.
Selon les données de la Barth Syndrome Foundation, 1/3 de la cohorte mondiale aurait plus de 20 ans. Nous souhaiterions ainsi pourvoir déterminer s'il existe également en France des patients *adultes* atteints du Syndrome de Barth. Quelle est leur histoire ? Comment évolue la maladie dans le temps ? Comment vivent-ils en tant qu'adultes avec le Syndrome ? Autant de questions riches en enseignements pour les plus jeunes.

Etude sur l'étiologie des troubles de l'oralité dans le Syndrome de Barth

Lorsque l'état de santé des enfants atteints du Syndrome de Barth parvient à être stabilisé, il reste des sujets qui impactent la qualité de vie des enfants et de leurs proches. Les difficultés alimentaires en font partie. Il s'agit ici de mieux comprendre les raisons de ces difficultés, pour un meilleur accompagnement des nouvelles familles.

DEMAIN VERS L'ESPOIR

RAPHAEL

Je m'appelle Raphaël. Je suis atteint par le Syndrome de Barth comme 16 autres enfants recensés en France aujourd'hui. Pas mes deux grands frères.

On a découvert ma maladie dans les tous premiers mois de ma vie et c'est sans doute ce qui m'a sauvé, ce qui fait que je suis toujours là aujourd'hui.
J'ai 11 ans maintenant.

Au collège (eh oui, en dépit de ma petite taille, je viens de rentrer en 6ème !), je suis, c'est vrai, le plus petit. Parfois, les autres collégiens s'étonnent de me voir parmi eux. Je ne peux pas faire de sport, je me fatigue trop vite. Et j'ai besoin d'aide pour suivre les cours en classe.

J'explique facilement ma maladie aux autres enfants pour qu'ils comprennent nos différences et pour qu'ils acceptent que, parfois, j'ai besoin de leur aide. Et aussi que je dois toujours rester vigilant pour ne pas attraper de microbes.

Car les microbes, c'est très dangereux pour moi. Cela ne m'empêche pas de vivre pour autant, d'avoir des copains, de jouer et de rire avec eux.

Il y a des moments difficiles et des moments de souffrance. Un peu, beaucoup parfois. Le Syndrome de Barth, c'est tous les jours. Il n'y a pas de pause. Alors, ça me fait toujours bizarre quand des médecins ne connaissent pas l'existence de ma maladie. Il y en a encore beaucoup. Moi, je voudrais qu'ils la connaissent tous pour sauver des enfants et pour leur venir en aide comme il faut et pour que les enfants malades comme moi vivent le plus normalement possible. Et puis, j'aimerais bien qu'on trouve un remède pour nous un jour… Je sais que ce n'est pas facile et que nous avons besoin d'aide, mais j'y crois !

LE MESSAGE DE LA PRESIDENTE DE L'ASSOCIATION SYNDROME DE BARTH

Quelle année 2019 ! Des évènements couronnés de succès, des courses mémorables, une année record aussi bien en termes de dons que de financement de la recherche, mais également trois familles qui nous ont rejoint, après l'annonce du diagnostic du Syndrome de Barth chez leur enfant. Nos actions de communication commencent à porter leurs fruits, il nous faut continuer à faire connaître le Syndrome de Barth, parce qu'un diagnostic, aussi lourd soit-il, est la clé d'une prise en charge adaptée.

DES PROGRES, MAIS PAS DE REMEDE MIRACLE

Les récentes publications médicales sur le Syndrome de Barth sont certes pleines d'espoir…mais il nous faut être réaliste…l'utopie d'un remède miracle, est assez peu réaliste : un traitement unique, tel que la thérapie génique, ne permettra probablement pas à nos garçons de vivre comme les enfants de leur âge, sans cette fatigue qui leur pèse tant au quotidien…Il faudra très certainement encore de nombreux programmes de recherche, dans des domaines aussi variés que la génétique, la cardiologie, l'hématologie, la nutrition, le métabolisme, la physiologie, …pour dessiner les contours d'une prise en charge médicamenteuse, mais aussi pluridisciplinaire qui, elle, sera susceptible d'avoir un impact tant sur l'espérance de vie que sur la qualité de vie des enfants et des adultes touchés par le Syndrome.

LA ROUTE EST ENCORE LONGUE

Si la recherche clinique est bien une nouvelle étape dans les avancées médicales, les coûts sont encore plus élevés que ceux de la recherche fondamentale, et il faut continuer d'exploiter plusieurs pistes thérapeutiques en parallèle….nous ne sommes pas encore au bout du tunnel, les efforts à fournir sont encore énormes…. ne nous arrêtons pas là !
Les choses bougent, les découvertes sont significatives, mais la route est encore longue, et, sans vous nous ne pouvons rien. Grâce à votre don, nous allons y arriver !

Florence Mannes,
Présidente

SOUTENIR L'ASSOCIATION SYNDROME DE BARTH

L'Association Syndrome de Barth est reconnue d'intérêt général. A ce titre, vos dons vous permettent de bénéficier des déductions fiscales en vigueur :

Vous êtes un particulier

- Si vous êtes assujetti à l'Impôt sur le Revenu, votre don vous donne droit à une réduction fiscale de 66% de son montant de votre impôt sur le revenu, pris dans la limite des 20% de votre revenu imposable (au-delà, report sur les cinq années suivantes) ;
  Par exemple, un don de 150 euros à l'Association Syndrome de Barth réalisé avant le 31 décembre, vous revient en réalité à 50 euros car vous déduisez 100 euros du montant de vos impôts sur le revenu de l'année du don.
- Si vous êtes assujetti à l'ISF, votre don vous donne droit à une réduction de 75% de son montant de votre ISF, dans la limite de 50 000 euros.

Vous êtes une entreprise

Votre don est déductible de l'IS à hauteur de 60% dans la limite de 5/1000 du chiffre d'affaires HT de l'entreprise (reportable sur 5 ans)

COMMENT FAIRE UN DON ?

- Vous pouvez faire un **don en ligne** directement sur le site internet de l'association :
  www.syndromedebarth.fr/page/114428-dons

- Vous pouvez adresser vos **dons par courrier et sur papier libre** à l'adresse suivante :
  Association Syndrome de Barth
  Barth France - 13, rue de la Terrasse
  92150 Suresnes France

- Vous pouvez aussi choisir de **soutenir régulièrement l'association**, en complétant et en retournant, accompagné d'un RIB, à cette même adresse postale, le bulletin suivant :

Syndrome de Barth FRANCE

BULLETIN DE SOUTIEN RÉGULIER

❑ Je choisis de soutenir l'Association Syndrome de Barth France **en faisant un don régulier** :

Montant : ..... Euros

Périodicité :
❑ mensuelle ❑ semestrielle
❑ trimestrielle ❑ annuelle

A compter du : 05 / ..... / 20.....

Mes coordonnées (je recevrai un reçu fiscal annuel)
Nom : .....
Prénom : .....
Adresse : .....
..... CP : .....
Commune : .....
Pays : .....

❑ J'autorise l'établissement teneur de mon compte à effectuer sur ce dernier le prélèvement correspondant au montant de don régulier que j'accorde à l'Association Syndrome de Barth France.

IBAN Compte à débiter
__ _____ _____ _____ __
Pays Etablissement Guichet Numéro de compte Clé RIB

Fait le : ..... à .....
Signature :

Ma banque
Nom de l'agence : .....
Adresse : .....
..... CP : .....
Commune : .....
Pays : .....

Bénéficiaire : Association Syndrome de Barth France 13 rue de la Terrasse 92150 Suresnes Tél. 06 15 58 02 32
Numéro national d'émetteur : 601-347

Syndrome de Barth

Barth France 13 rue de la Terrasse 92150 Suresnes
contact@barthfrance.com | www.syndromedebarth.fr
Association sous l'égide de Barth Syndrome Foundation