



Syndrome de Barth

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



Rapport d'activité 2020

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

2010-2020 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 **11 années d'existence**, l'association Syndrome de Barth France a :

- collecté plus de **1 157 000 euros**, dont **189 000 euros** en 2020,
- financé **11 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
 - Créée 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-MÉTHYLGUTACONIQUE**

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

- **292** patients en vie, dans **26** pays
- **115** programmes de recherche financés par la Barth Syndrome Foundation et ses différentes entités à hauteur de **5,6 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.

Le syndrome de Barth, c'est QUOI ?

Salut ! Je m'appelle Pierre et j'ai le syndrome de Barth.



C'est une maladie GÉNÉTIQUE. Cela veut dire que je suis né comme ça ! Tu ne risques pas DU TOUT de l'attraper.

Cette maladie est très rare, nous sommes un peu moins de 200 dans le monde !

CONCLUSION

La gravité du Syndrome de Barth et la forte probabilité pour une mère porteuse du gène 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 psychomotricité, 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.



LES EFFETS DU SYNDROME DE BARTH SUR LE SANG

Le sang aussi est impacté par le Syndrome de Barth. Les personnes atteintes n'ont généralement pas assez de polymorphonucléaires neutrophiles, globules blancs qui assurent la protection du corps contre les bactéries, et ils ne sont donc pas protégés contre certaines infections.

C'est pour ça que, lorsque l'on vit avec le Syndrome de Barth, il faut être très vigilant et se tenir à distance des personnes malades et contagieuses.

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 publics 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, 292 enfants atteints par le Syndrome de Barth.

En 20 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 9^{ème} Conférence Scientifique, Médicale et Familiale de la BSF. Clearwater, Floride, juillet 2018.

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

Informier 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 familiaux 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.

RAPPORT FINANCIER 2020

BILAN SIMPLIFIE

Exercice du 01/01/2020 au 31/12/2020

ACTIF (Eur)	Brut	Amortissements et Provisions	Net au 31.12.2020
ACTIF IMMOBILISE	0	0	0
Total I	0	0	0
ACTIF CIRCULANT			
Disponibilités	571 413	0	571 413
Total II	571 413	0	571 413
Total général (I + II)	571 413	0	571 413

PASSIF (Eur)	Exercice net au 31.12.2020
CAPITAUX PROPRES	
Report à nouveau	539 328
Résultat de l'exercice	32 085
Total I	571 413
Provisions pour risques et charges	0
Total II	0
DETTES	0
Total III	0
Total général (I + II + III)	571 413

RAPPORT FINANCIER 2020

COMPTE DE RESULTAT SIMPLIFIE (en liste) Exercice du 01/01/2020 au 31/12/2020

A - RESULTAT COMPTABLE		Au 31.12.2020
PRODUITS D'EXPLOITATION		
Vente de marchandises		16 676
Autres produits		172 390
Total des produits d'exploitation hors TVA (I)		189 066
CHARGES D'EXPLOITATION		
Achat de marchandises (y compris droits de douane)		10 870
Autres charges externes		146 149
Autres charges		
Total des charges d'exploitation (II)		157 019
I. RESULTAT D'EXPLOITATION (I-II)		32 047
PRODUITS ET CHARGES DIVERS		
Produits financiers (III)		38
II. BENEFICE OU PERTE : Produits (I + III) - Charges (II)		32 085
B - RESULTAT FISCAL		Au 31.12.2020
Report du bénéfice comptable		32 085
RESULTAT FISCAL AVANT IMPUTATION DES DEFICITS ANTERIEURS	32 085	
DEFICITS	0	
RESULTAT FISCAL APRES IMPUTATION DES DEFICITS	32 085	

COMMENTAIRES SUR LES COMPTES – RESSOURCES

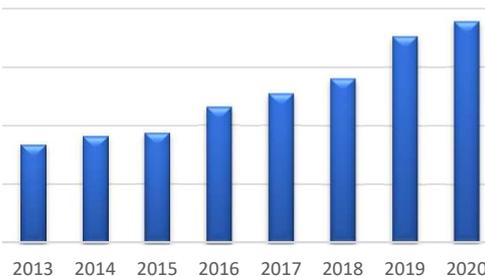
« LES MOMENTS FORTS DE L'ANNEE 2020 »

Les ressources de l'association proviennent :

- de **dons** privés reçus lors des événements 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 2020, en dépit de l'arrêt de quasi toutes nos activités, et grâce au soutien et à la générosité des donateurs de l'association sans lesquels rien ne serait possible, les ressources de l'association s'élèvent à **189 066 euros**.

Evolution des recettes



JANVIER - DINER DE GALA

Dans une insouciance qui nous paraît maintenant un peu irréelle, la 6^{ème} édition du désormais traditionnel Dîner aux Truffes organisé au profit de l'Association Syndrome de Barth s'est tenue le 21 janvier 2020. Un dîner pour 240 convives orchestré grâce au soutien infaillible du 7^{ème} vin, de Miss Manon, du Domaine de la Durbane et du Château Beaucastel. Le bénéfice du dîner s'élève à **57 000 euros**.



AOUT - TOURNOI DE GOLF

Nous avons imaginé une 10^{ème} édition du Trophée de golf Syndrome de Barth comme une grande fête...

La fête fut distancée et prudente, mais les golfeurs, parmi lesquels de nombreux habitués, et les sponsors fidèles, ont néanmoins répondu présents. Les **8.000 euros récoltés** sont inespérés (même si nous

rêvions d'atteindre les 12,000 euros de l'édition 2019), et seront affectés intégralement au financement d'un projet de recherche porté par un doctorant de l'Université de Sunny Brook (USA), visant à mieux comprendre l'impact de la mutation du gène TAZ dans le Syndrome de Barth.



DES ENTREPRISES AU GRAND COEUR

Nous sommes toujours très reconnaissants envers les entreprises et les fondations qui font le choix de nous soutenir...Nous le sommes tout particulièrement cette année, difficile pour tous. Nous leur devons un **immense merci** !



Pour la cinquième année consécutive, **L'Ecurie des Charmes** a décidé d'offrir à l'association le montant perçu au titre des ventes des saillies de l'écurie mises aux enchères par **Arqana**. Cette année, le montant total s'élève à **37 500 euros**.

De nouvelles entreprises nous ont également témoigné leur soutien : **Dexia** a versé **7 500 euros** à l'association, en vue de soutenir les familles touchées par la maladie, **Harmonie Mutuelle** a fait un don de **5 000 euros**, pour soutenir la recherche médicale. **Codilog** a par ailleurs permis la réalisation d'un court métrage sur la maladie, en faisant un don de **5 000 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'événements que nous organisons. Nous leur devons beaucoup !

COMMENTAIRES SUR LES COMPTES – RESSOURCES « TELLEMENT DE GÉNÉROSITÉ, EN DÉPIT DES CIRCONSTANCES »

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 !

Malheureusement, cette année, les circonstances sanitaires très exceptionnelles ont contraint nos sportifs au grand cœur à s'entraîner sans avoir la joie de porter un dossard aux couleurs de l'association, de courir pour soutenir les enfants atteints du Syndrome de Barth. Mais nos « BarthJo » n'ont pas dit leur dernier mot et comptent bien relever des défis encore plus fous en 2021 !



Nous apprécions tous recevoir des cadeaux...en particulier lors des périodes difficiles. L'Association Syndrome de Barth ne fait pas exception à la règle ! Ces produits, offerts par de généreux donateurs ou entreprises, nous les mettons ensuite en vente. Cela nous a permis, en cette année particulière, de générer des recettes supplémentaires, mais c'est également une très jolie manière de faire parler de cette maladie si rare, de communiquer autour du Syndrome de Barth.

CUVÉE SOLIDAIRE

Nous avons eu le très grand plaisir de proposer à nos membres la **cuvée Solidaire**, proposée par **Chateau La Durbane** : la caisse de 6 bouteilles est composée de trois bouteilles de cuvée Solidaire (blanc, Viognier) 2018, et de 3 bouteilles de Côtes du Rhône Rouge 2018.

3 euros par bouteille sont reversés à l'association Syndrome de Barth.



CHÂTEAU MIRAVAL & BARTH



Trois extraordinaires bouteilles de 6 litres de **Château Miraval** (Famille Perrin et Brad Pitt) faites spécialement pour l'association Syndrome de Barth ont été offertes à l'association par la **Famille Perrin**, pour être vendues aux enchères.

DES BIJOUX QUI FONT CHAUD AU COEUR



En or blanc ou en or jaune, avec ou sans diamant, en collier ou en bracelet, les joailliers **Georges Z et Michäel Sarcault** ont, avec ces créations, mis en valeur le logo si cher à notre association.

Quel plaisir de le voir ainsi au poignet des familles directement touchées par le Syndrome, mais aussi d'un grand nombre de nos membres.

Les créations ont été vendues à l'association à prix coutant.

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'événements que nous organisons. Nous leur devons beaucoup !

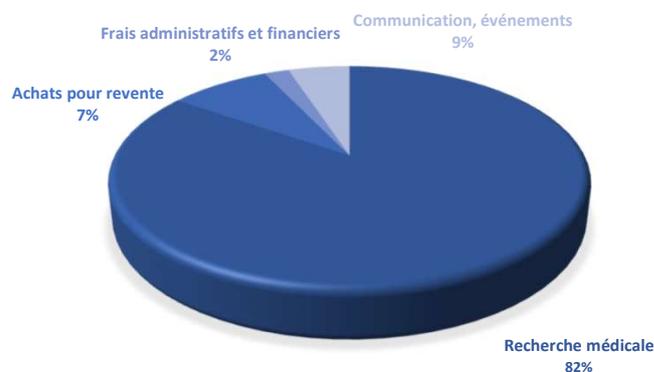
COMMENTAIRES SUR LES COMPTES – LES DÉPENSES

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 2020,

- 82 % des dépenses ont été dédiés à la recherche médicale et à l'information sur la maladie, via le financement direct de projets de recherche (119 547 euros) et la participation aux frais de fonctionnement de la Barth Syndrome Foundation (9 025 euros). Annulation de la conférence prévue en 2020.
- Achats en vue de la revente : 11 924 euros (7 %)
- Communication, événements : 13 117 euros (9 %)
- Frais administratifs et financiers : 3 407 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 fondation, 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 400 000 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.

Les essais cliniques déjà en cours ou à venir prochainement sont des pistes concrètes de traitement pour nos enfants !

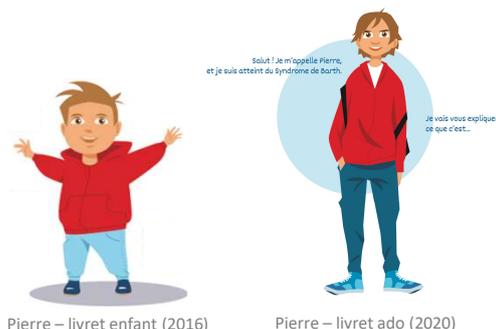
PARLER DU SYNDROME DE BARTH AUX ADOLESCENTS

Devant le succès rencontré par le livret de présentation du Syndrome de Barth que nous avons créé en 2016, nous avons souhaité, en cette année marquée par l'isolement, offrir aux adolescents atteints du Syndrome de Barth deux moyens de parler librement de leur maladie.

UN COURT METRAGE POUR LES RESEAUX SOCIAUX



UN LIVRET VERSION « ADO »



Parce que parfois des images valent mieux que mille mots, parce qu'il est parfois difficile de mettre des mots sur des maux, nous avons voulu offrir aux jeunes atteints du Syndrome de Barth d'une part un **nouveau « livret »** de présentation du Syndrome de Barth et d'autre part un **court métrage**, qui présente, en images et en musique, le quotidien d'un jeune avec le Syndrome de Barth. Le personnage central, Pierre, que nous avons créé en 2016 avec Zoé (@Zoé illustratrice) a grandi physiquement, mais aussi dans sa manière d'appréhender la maladie.

Nous espérons que ces deux supports seront une aide aux quotidiens pour les jeunes touchés par la maladie.

La réalisation et l'impression du livret de présentation a été rendue possible par le soutien accordé par la filière Cardiogen (5 000 euros). Le court métrage, quant à lui, a été financé grâce par l'entreprise Codilog (5 000 euros).



LA RECHERCHE MEDICALE

LA RECHERCHE MEDICALE : 120 000 USD ENGAGÉS EN 2020 PAR L'ASSOCIATION SYNDROME DE BARTH

Etude de la structure et de la biophysique de la Taffazine



Professor Steven Glynn of Stony Brook University,

Décerné au professeur agrégé Steven Glynn de l'Université Stony Brook, qui est un cristallographe qualifié (quelqu'un qui purifie et génère des cristaux de protéines pour les études structurales). Au cours des deux années de ce projet de 50 000 USD, le professeur Glynn appliquera son expérience à la purification des versions normales et variantes du gène Taz à partir de levure. En cas de succès, il déterminera à quoi ressemble le Taz normal et

à quoi ressemblent les variantes et en qui ils fonctionnent différemment. Cet important projet scientifique de découverte mettra en lumière la manière dont certaines des variantes du gène Taz, connues et déjà étudiées, ont un impact sur l'activité du gène. Comme chaque étudiant en biochimie l'apprend très tôt, la structure des protéines dicte la fonction.

Coût : 50 000 euros par Barth France en 2020



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 et 10 000 USD en 2020

Une nouvelle approche de l'étude de la neutropénie chez les patients atteints du Syndrome de Barth

La neutropénie est un risque grave pour la santé des personnes atteintes du Syndrome de Barth, et son lien avec les autres aspects de la maladie n'est pas bien compris. Ce que l'on comprend, c'est qu'une mutation du gène tafazzin, responsable du Syndrome de Barth, provoque également une neutropénie chez la grande majorité de nos garçons.

Le Dr David Sykes du Massachusetts General Hospital mettra en place un système permettant aux cellules précurseurs de se développer en neutrophiles et de déterminer s'il existe des défauts de développement qui entraînent une altération de la fonction immunitaire.

En parallèle, le Dr Christopher Park de la faculté de médecine de l'Université de New York étudiera si les déficits des neutrophiles dans le syndrome de Barth sont dus à des défauts intrinsèques aux cellules qui surviennent à mesure que les neutrophiles mûrissent.

Comprendre exactement comment la neutropénie se développe et apprécier la relation causale avec le gène de la tafazzine devrait conduire à de nouvelles découvertes de la fonction de la tafazzine qui pourraient être exploitées avec des visées thérapeutiques.



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

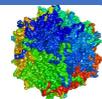
En cohérence avec le projet de recherche de l'équipe du Dr. Sykes, le projet du Dr. Park vise à une meilleure compréhension des mécanismes intra-cellulaires ainsi et génétiques responsables de la neutropénie dans le Syndrome de Barth.

Coût total : 50 000 USD, dont 20 000 USD par Barth France en 2019 et 10 000 USD en 2020

La **thérapie génique** ainsi que la thérapie de remplacement enzymatique sont deux axes de recherche porteurs d'espoir. Leur caractère extrêmement novateur nécessite une étude approfondie visant à évaluer leur faisabilité, minimiser les risques et identifier et développer des partenariats adaptés.

Cette étude a été confiée à Spiegler Healthcare consulting, un prestataire externe, pionnier dans le domaine.

Investissement de Barth France : 50 000 USD



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.

L'ASSOCIATION SYNDROME DE BARTH, UNE HISTOIRE DE COEUR

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). Impliqués à titre personnel dans la gouvernance du registre (la présidente de Barth France étant secrétaire du registre), cette étroite collaboration

nous permet de 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... »*

Association pour la Recherche en Cardiologie du Fœtus à l'Adulte



ARCFA

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



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.

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, de Lucas, 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 **Max** (11 ans), **Jeremiah** (1 an), **Oliwier** (6 ans), **Runar** (1 an), **Tristan** (24 ans) et de **Vincent** (2 ans), disparus en 2020 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 2021

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



AOÛT – TROPHEE DE GOLF



NOVEMBRE - TOURNOI DE POKER

Ces trois événements sont 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. Si les conditions sanitaires ne nous ont pas permis d'organiser le tournoi de Poker 2020, ni le dîner aux Truffes 2021, nous restons motivés et optimistes, dans l'espoir de vous retrouver le plus rapidement possible

DES PROJETS

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 2021, comme en 2015, une journée dédiée aux familles atteintes du Syndrome de Barth. Ce projet était déjà envisagé pour 2020, les conditions sanitaires sont venues le perturber...mais nous restons motivés pour 2021 !

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 pouvoir 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.

DEMAIN VERS L'ESPOIR

RAPHAEL

C'est le mois de juillet ! C'est le vacances !

Même s'il y a eu le Covid, même si mes parents (et moi aussi, un peu) ont été pas mal inquiets cette année, finalement, l'année ne s'est pas si mal passée ! Les médecins m'avaient dit que je n'avais pas plus de risque d'attraper le Covid ni de développer une forme grave : je suis insuffisant cardiaque, pas pulmonaire, et je ne suis pas protégé contre les bactéries, mais les virus, ça va... Bon, faut être honnête quand même, vu que le moindre rhume me cloue au lit pendant une semaine, on n'était pas complètement sereins quand même...mais je suis passé entre les mailles du filet, et je suis maintenant vacciné. On souffle un peu de ce côté là.

Mon année de 5^{ème} s'est bien passée. J'ai pu bénéficier, cette année encore, de pas mal d'adaptation, comme un ordinateur pour noter les cours (à la main, j'écrivais vraiment trop lentement, et en plus ça fait mal, alors qu'à l'ordinateur, j'écris plus vite que les copains – ma petite fierté...), un panier repas (l'appétit, ce n'est pas vraiment ça ; manger reste difficile, compliqué...) et une AVS (pour m'aider à me concentrer, s'assurer du respect des règles d'hygiène, être présente en cas de gros coup de fatigue). Ces aménagements m'ont beaucoup aidé. Alors je pense aux enfants qui grandissent avec le Syndrome de Barth et qui sont encore au primaire...si j'avais un conseil à leur donner ou à donner à leurs parents, ce serait de tout faire pour permettre d'aménager le milieu scolaire en fonction des besoins des jeunes ; en particulier, pour ceux qui ont des difficultés à écrire, apprendre très tôt à se servir d'un ordinateur, ça change la vie et ça peut vraiment les aider pour leur avenir.



Enfin, j'ai pris conscience, cette année, au collège surtout, qu'il faut passer au dessus des critiques et accepter d'être comme on est. Oui, c'est vrai, le retard de croissance, le manque de force, la fatigue sont pénibles au quotidien. Mais nous avons tous nos problèmes et nos différences, visibles ou invisibles, et cela ne doit pas nous empêcher d'avancer.

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

Que retiendrez-vous de 2020 ? Jamais auparavant nous n'avions collectivement connu autant de « premières fois ».

Pour la première fois, nous avons été confrontés à un nouveau virus qui a provoqué une pandémie. Pour la première fois nos enfants sont allés à l'école sur Zoom et sont restés à la maison pendant des semaines sans contact avec les autres enfants. Pour la première fois, le masque est devenu un accessoire normal et nécessaire.

Pourtant, certains aspects de 2020 n'étaient pas nouveaux pour ceux qui vivent avec le Syndrome de Barth. Les masques et la solution hydro-alcoolique font partie du quotidien des nos familles depuis toujours ; nombre d'entre elles ont toujours vécu un certain degré d'isolement social, en raison du risque d'infection potentiellement mortelle causée par la neutropénie. A cause du Syndrome de Barth des jeunes gens manquent l'école ou le travail, des jeux ou des sorties, évitent les endroits bondés : cette nouvelle norme mondiale a toujours été la norme pour les personnes atteintes du syndrome de Barth.

Et pourtant, malgré cela, avec la Barth Syndrome Foundation, nous n'abandonnons jamais. En tant que communauté mondiale, nous sommes plus solidaires en 2020 que jamais auparavant. Plutôt que de tout arrêter, nous nous sommes adaptés. La conférence internationale tant attendue a dû être reportée, nous avons donc organisé le tout premier Symposium scientifique et médical virtuel sur le syndrome de Barth, attirant plus de 350 chercheurs, cliniciens et membres de la famille du monde entier. Nous avons appris à nous connaître lors de tables rondes virtuelles hebdomadaires, en écoutant des conférenciers experts ainsi que des membres de notre communauté sur la vie et la gestion du syndrome de Barth.

J'espère que vous, votre famille et vos amis avez surmonté les défis de 2020, et je vous remercie pour votre générosité et votre soutien. Tout ce que nous faisons est rendu possible grâce à votre engagement indéfectible envers notre cause. Nous comptons sur votre soutien renouvelé alors que nous avançons en 2021 dans le plaidoyer, la recherche et les partenariats qui feront progresser les thérapies contre le Syndrome de Barth.

Merçi

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 assujéti 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 assujéti 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 :

  **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.....

J'autorise l'établissement teneur de mon compte à effectuer sur ce dernier le prélèvement correspondant au montant de mon 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#..... 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# 82
Numéro national# d'émetteur# 501347



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