



Syndrome de Barth  
FRANCE

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



# Rapport d'activité 2017

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

## DEPUIS 7 ANS, GRÂCE À VOUS L'AVENTURE CONTINUE



L'Association Syndrome de Barth France 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 **7 années d'existence**, l'Association Syndrome de Barth France a :

- collecté plus de **652 000 euros**, **127 000 euros** en 2017,
- financé **8 programmes de recherche**,
- **accompagné 8 familles** francophones,
- participé à **4 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 les coups de main  
pour les conseils et paroles avisés

Merci de croire en l'Association Syndrome de Barth France.



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

### Syndrome de Barth France

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](mailto:contact@barthfrance.com)  
[www.syndromedebarth.fr](http://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-MÉTHYLGLOUTACONIQUE**

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

- **218** personnes diagnostiquées, dans **26** pays
- **104** programmes de recherche financés par la Barth Syndrome Foundation et ses différentes entités à hauteur de **4,5 millions de dollars** depuis sa création en 2000
- **27** cas connus en France, dont **12** patients sont toujours 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 (27 cas connus à ce jour en France, 12 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 varie 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 France 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 France 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 France 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 France 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](http://www.syndromedebarth.fr)
- Diffusion de supports de communication adaptés au grand public.
- Communication dans la presse
- Être 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 France 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 d'un programme 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, 218 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 France 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 8<sup>ème</sup> Conférence Scientifique, Médicale et Familiale de la BSF. Clearwater, Floride, juillet 2016.

## 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 France 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 France 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 sessions médicales organisées par ces associations anglophones.
- Mettre en ligne, sur le site de l'association, les traductions françaises des informations-clés.

# RAPPORT FINANCIER 2017

## BILAN SIMPLIFIE

Exercice du 01/01/2017 au 31/12/2017

ACTIF (Eur)	Brut	Amortissements et Provisions	Net au 31.12.2017
<b>ACTIF IMMOBILISE</b>	0,00	0,00	0,00
Total I	<b>0,00</b>	<b>0,00</b>	<b>0,00</b>
<b>ACTIF CIRCULANT</b>			
Disponibilités	360 539,44	0,00	360 539,44
Total II	<b>360 539,44</b>	<b>0,00</b>	<b>360 539,44</b>
<b>Total général (I + II)</b>	<b>360 539,44</b>	<b>0,00</b>	<b>360 539,44</b>

PASSIF (Eur)	Exercice net au 31.12.2017
<b>CAPITAUX PROPRES</b>	
Report à nouveau	275 838,94
Résultat de l'exercice	84 700,50
Total I	<b>360 539,44</b>
<b>Provisions pour risques et charges</b>	0,00
Total II	0,00
<b>DETTES</b>	0,00
Total III	0,00
<b>Total général (I + II + III)</b>	<b>360 539,44</b>

# RAPPORT FINANCIER 2016

## COMPTE DE RESULTAT SIMPLIFIE (en liste) Exercice du 01/01/2017 au 31/12/2017

<b>A - RESULTAT COMPTABLE</b>		<b>Au 31.12.2017</b>
<b>PRODUITS D'EXPLOITATION</b>		
Vente de marchandises		8 714,00
Autres produits		118 190,22
<b>Total des produits d'exploitation hors TVA (I)</b>		<b>126 904,22</b>
<b>CHARGES D'EXPLOITATION</b>		
Achat de marchandises (y compris droits de douane)		9 509,69
Autres charges externes		32 744,61
Autres charges		
<b>Total des charges d'exploitation (II)</b>		<b>42 254,30</b>
<b>I. RESULTAT D'EXPLOITATION (I-II)</b>		
<b>PRODUITS ET CHARGES DIVERS</b>		
Produits financiers (III)		50,58
<b>II. BENEFICE OU PERTE : Produits (I + III) - Charges (II)</b>		<b>84 700,50</b>
<b>B - RESULTAT FISCAL</b>		
Report du bénéfice comptable		84 700,50
<b>RESULTAT FISCAL AVANT IMPUTATION DES DEFICITS ANTERIEURS</b>		<b>84 700,50</b>
DEFICITS		0,00
<b>RESULTAT FISCAL APRES IMPUTATION DES DEFICITES</b>		<b>84 700,50</b>

# COMMENTAIRES SUR LES COMPTES

## 1. LES RESSOURCES DE L'ASSOCIATION SYNDROME DE BARTH FRANCE

Les ressources de l'association proviennent :

- de **collectes** réalisées par des coureurs lors de leurs participations à des épreuves ou à des compétitions sportives françaises et internationales (Ironman, marathon, etc.) au profit de l'Association Syndrome de Barth France,
- 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, et sans lesquels rien ne serait possible.

Pour l'année 2017, elles s'élèvent à **126 904 euros**.

### • 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 France : 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 France, 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.

#### NOS PRINCIPAUX DEFIS SPORTIFS 2017

**SEMI MARATHON DE PARIS, 5 mars,  
ECOTRAIL DE PARIS, 18 mars,  
MARATHON DE BORDEAUX, 15 avril,  
MARATHON DE LONDRES, 23 avril,  
TRAIL DE LA MASSANE, 29 avril,  
HALF IRONMAN AIX EN PROVENCE, 14 mai,  
20KM DE BRUXELLES, 28 mai,  
TRIATHLON INTERNATIONAL DE DEAUVILLE,  
24 et 25 juin,  
IRONMAN DE ZURICH, 30 juillet,  
PARIS-VERSAILLES, 24 septembre,  
SAINT ETIENNE URBAN TRAIL, 19 novembre,  
SAINT ETIENNE CITY RUN, 9 décembre.**



*Ironman de Zurich 2017*



*20 km de Bruxelles 2017 - Wabco*



*Marathon de Londres 2017*



*Triathlon de Deauville 2017*



*Paris-Versailles 2017*



*Trail de la Massane 2017*



*Trail de l'Orangerie 2017*

## COMMENTAIRES SUR LES COMPTES

Pour sensibiliser un public différent et plus large au Syndrome de Barth et diversifier ses sources de collectes de fonds, l'Association Syndrome de Barth France organise également depuis de nombreuses années, en partenariat avec plusieurs partenaires fidèles, des événements caritatifs dont les bénéfices lui sont reversés.

### NOS EVENEMENTS 2017



#### DINER DE GALA – 20 janvier 2017

200 personnes réunies pour la 3<sup>ème</sup> édition du **Dîner aux Truffes** organisé au profit de l'Association Syndrome de Barth France au Parc nautique de l'Île Monsieur à Sèvres (92) grâce au soutien et à la générosité toujours renouvelés d'Hervé, Stéphanie, Yannick, Maryline et de Messieurs Perrin et Giornal. **32 000 euros**

#### WEEK END FUN, FRIENDS & FAMILY

**28 avril – 2 mai 2017**

A l'occasion de ses 40 ans, Paul, propriétaire du Camping Le Dauphin à Argelès-sur-Mer a souhaité réunir ses amis et les amis de ses amis pour un week-end sportif et familial. Tous les bénéfices du week-end ont été reversés à l'association. **10 147 euros**



#### TOURNOI DE POKER

**17 novembre 2017**

C'est encore une fois grâce au soutien du groupe Partouche que l'Association Syndrome de Barth France a pu organiser son 6<sup>ème</sup> **Tournoi de Poker** au cours duquel plus de 120 joueurs de poker se sont généreusement affrontés au profit de l'association. **14 473 euros**

#### TROPHEE DE GOLF

**6 août 2017**

Grand succès pour le 7<sup>ème</sup> **Trophée Barth France** grâce à la générosité des joueurs, du Golf, et des nombreux partenaires ! **11 000 euros**



#### OPERATION SOLIDAIRE « BOL DE RIZ » EN MILIEU SCOLAIRE

**14 avril 2017**

Le groupe scolaire Saint-Charles Notre-Dame à Rueil Malmaison (92) propose chaque année aux élèves, en accord avec leurs parents, de suivre la tradition catholique en partageant lors du Vendredi Saint un bol de riz : c'est l'opération « Bol de Riz » dont les économies réalisées sont reversées à une association. Cette année, l'Association Syndrome de Barth France a été choisie pour bénéficier de cet élan de solidarité. **2 805 euros**

L'Association Syndrome de Barth France 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 précieux soutien en 2017.

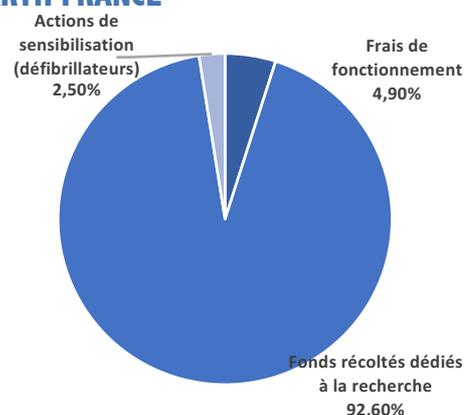
# COMMENTAIRES SUR LES COMPTES

## 2. LES DEPENSES DE L'ASSOCIATION SYNDROME DE BARTH FRANCE

L'Association Syndrome de Barth France consacre l'essentiel des fonds qu'elle collecte à la recherche médicale, à l'information et la sensibilisation sur la maladie. De fait, elle minimise au maximum ses frais de structure.

En 2017,

- **92,6 %** des fonds ont été dédiés à la recherche médicale et à l'information sur la maladie;
- **2,5 %** des fonds ont été affectés à l'achat de deux défibrillateurs pour des établissements scolaires accueillant des enfants atteints du Syndrome de Barth : **3067 euros**
- **6,9 %** ont couvert les frais de fonctionnement de l'association :
  - Visibilité sur les événements (t-shirts, sweatshirts, achetés en vue de la vente) : **4 432 euros**
  - Frais administratifs (frais bancaires, assurance, site internet) : **1 811 euros**



### NOS SOUTIENS 2017

#### FORMATION PREMIERS SECOURS 18 novembre 2017

A deux reprises, pendant 4 heures, Yohan, pompier de Paris et bénévole de l'Association Syndrome de Barth est venu former aux premiers secours les familles touchées par la maladie, pour transmettre les gestes qui sauvent aux parents, grands parents, frères et sœurs.



Raphaël et Florian, atteints du Syndrome de Barth  
Avec Yohan, pompier de Paris, formateur 1<sup>ers</sup> secours  
Formation à l'utilisation du défibrillateur

#### DES ENTREPRISES QUI CROIENT EN NOUS

Les entreprises sont solidaires et n'hésitent pas à mettre en place des actions au profit d'associations. Ainsi, Jean-Felix et Emeric ont soutenu notre projet, et ont permis à l'Association Syndrome de Barth de bénéficier d'un don de **5 000 euros**.

Les sportifs de Wabco ont participé aux 20 km de Bruxelles ; cet effort a été récompensé par leur entreprise, via un don de **1 375 euros**.



Jean-Felix, Emeric et Philippe  
Remise du don au siège social de HubOne

## COMMENTAIRES SUR LES COMPTES

### NOS ACTIONS 2017 - suite

#### LE FINANCEMENT D'UN PROJET DE RECHERCHE (D. TRIBOUILLARD-TANVIER, PhD, CNRS)

##### « Identification de médicaments candidats pour le Syndrome de Barth »

En utilisant des banques de composés chimiques approuvés par la FDA, 21 médicaments qui améliorent considérablement la croissance respiratoire de la levure *S. cerevisiae* ont été isolés. Certains de ces composés seront testés pour leur capacité à également préserver la fonction mitochondriale dans divers modèles cellulaires humains et de souris du syndrome de Barth. Ce projet se penche également sur le mécanisme d'action des autres médicaments candidats étudiés en utilisant une variété d'approches. L'objectif est de fournir un certain nombre de nouvelles découvertes sur la pathogenèse du Syndrome de Barth et d'aider au développement futur de voies thérapeutiques potentielles contre cette maladie.

Il s'agit du 2<sup>ème</sup> projet de recherche français financé par l'association...en espérant que de nombreuses autres idées émergent en France.

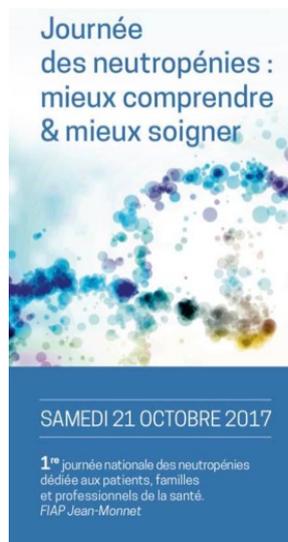
**Coût : 44 000 USD sur 18 mois**

#### JOURNEE NATIONALE DES NEUTROPENIES 21 octobre 2017

La neutropénie, le déficit en globules blancs, est un des symptômes majeurs du Syndrome de Barth.

L'Association Syndrome de Barth France travaille depuis de nombreuses années avec le registre national des neutropénies, sous la direction du docteur Jean Donadieu, qui rassemble l'ensemble des informations sur les patients présentant une neutropénie. C'est grâce à ce registre que nous sommes en mesure de connaître le nombre de patients atteintes par le Syndrome de Barth en France.

Cette 1<sup>ère</sup> journée nationale d'information a permis aux patients de rencontrer et d'échanger entre eux et avec les médecins, pour devenir toujours davantage acteurs de leur maladie.



#### REUNION DE TRAVAIL CENTRE DE REFERENCE DES MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME 22 septembre 2017

L'Association Syndrome de Barth France a été conviée à participer à la réunion de travail du centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme, organisée par le professeur Pascale de Lonlay.

C'est l'occasion, pour une maladie rare telle que le Syndrome de Barth, de gagner en visibilité, auprès des médecins, mais aussi des scientifiques et des chercheurs.

Lors de cette réunion, il a été possible de présenter en assemblée plénière les axes de recherche déjà en œuvre dans le Syndrome de Barth, ainsi que les domaines de la pathologie restant à explorer.

#### **Filière G2M** Maladies Héréditaires du Métabolisme

##### La recherche avance : 8 idées de thérapies...

*Selon le comité scientifique de la Barth Syndrome Foundation, huit pistes de thérapies potentielles sont actuellement explorées*

- Repurposed drugs (bezafibrate)
- Exercise therapy
- Nutritional therapy
- Enzyme replacement therapy
- Gene therapy
- Lipid replacement therapy
- ROS scavenging therapy

+ Juillet 2017 : Lancement du premier essai clinique sur la sécurité, tolérance et efficacité de l'**Elamipreptide**



## PREMIERES ACTIONS 2018

### RECHERCHE MEDICALE : UN NOUVEAU PROGRAMME FINANCÉ, TOUJOURS PLUS D'ESPOIR

Le comité scientifique de la Barth Syndrome Foundation a validé la qualité du projet de Martin van der Laan, PhD, de l'Université de la Sarre en Allemagne sur les "Connexions mutuelles de l'architecture de la membrane mitochondriale et de l'homéostasie de la cardiolipine dans le Syndrome de Barth ». L'objectif est ici d'améliorer encore la compréhension fondamentale des processus énergétiques qui sous-tendent le Syndrome de Barth.

**Coût : 50 000 euros sur 18 mois.**

### BIENTÔT A HAWAII



Quentin est jeune, sportif, motivé, talentueux...et avec un cœur GROS COMME CA !!

Hawaii, pour participer aux Championnats du Monde de triathlon format Ironman.

En novembre 2018, il emportera dans ses bagages le drapeau de l'Association Syndrome de Barth, de l'autre côté de l'Atlantique, à

Une très belle rencontre déjà, qui met des étoiles dans les yeux des garçons atteints par le Syndrome de Barth.

### DINER AUX TRUFFES 2018

2 février - 4<sup>ème</sup> rendez-vous du désormais traditionnel Dîner aux Truffes organisé au profit de l'Association Syndrome de Barth France. Un dîner pour 200 convives orchestré grâce

au soutien infaillible de Stéphanie, Hervé, Maryline, Yannick et Messieurs Giornal et Perrin. Le bénéfice du dîner s'élève à **45 000 euros**.



### DU THEATRE EN BELGIQUE

Quand une troupe d'acteurs amateurs belges rencontre un proche d'un patient atteint du Syndrome de Barth, de belles idées naissent...comme celle de reverser une partie des bénéfices de la soirée à l'association...et de communiquer, pour faire connaître cette maladie génétique si rare !

**Don : 900 euros**



### HOMMAGE A RYAN DECEDE LE 17 MARS 2018

Ryan avait 12 ans, il était américain, champion d'échecs, sensible et combatif.

Ryan avait le Syndrome de Barth, et composait avec sa maladie, au quotidien, pour vivre une vie la plus normale possible. Il allait au collège, était fan de baseball, de basket, de football, jouait avec son frère jumeau et sa sœur, avait plein de copains.



Ryan avait des parents attentifs, experts, impliqués (un papa président de la Barth Syndrome Foundation pendant 6 ans).

Ryan était suivi par les meilleurs spécialistes sur le Syndrome de Barth.

Et pourtant, Ryan est décédé, parce que le Syndrome de Barth reste une maladie mortelle, parce qu'en dépit de tous nos efforts, un traitement n'a pas encore été trouvé.

Continuons à nous battre, n'oublions pas....

## PREMIERES ACTIONS 2018

### LA COURSE TOUJOURS, AVEC LA BARTHJO TEAM



L'équipe d'Axa au Semi Marathon de Paris  
4 mars



L'équipe Wabco aux 20 km de Bruxelles  
27 mai 2018



L'équipe des BarthJo et leurs supporters  
Half Ironman de Barcelone  
20 mai 2018



Triathlon International de Deauville  
24 juin

**RETROUVEZ L'AGENDA DES COURSES AU DEPART DESQUELLES SERA L'ASSOCIATION  
SYNDROME DE BARTH FRANCE SUR [WWW.SYNDROMEDEBARTH.FR](http://WWW.SYNDROMEDEBARTH.FR)  
VENEZ LA SOUTENIR ET/OU VENEZ COURIR AVEC ELLE !**

## DEMAIN VERS L'ESPOIR

### RAPHAEL

Je m'appelle Raphaël. Je suis atteint par le Syndrome de Barth comme 25 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 9 ans maintenant.

A l'école, je suis, c'est vrai, le plus petit. Parfois, les gens me prennent pour un enfant de CP, mais je vais entrer en CM2. 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 FRANCE

Quand nous avons appris la maladie de Raphaël, il n'y avait pas de structure en France, ni d'information en langue française dédiées au Syndrome de Barth.

Après m'être rapprochée de la Barth Syndrome Foundation aux Etats-Unis, j'ai décidé de créer l'entité française en 2010, à l'instar des associations italienne, britannique, canadienne et sud-africaine affiliées, et de m'y consacrer pleinement. S'occuper d'une association comme celle de Syndrome de Barth France est une aventure extraordinaire, faite de très belles rencontres, de moments d'excitation et d'espoir, de joie et de réussites.

Mais c'est aussi, au quotidien, des doutes, des frustrations, et la sensation que les choses ne vont jamais assez vite. Lorsque j'ai créé l'Association Syndrome de Barth France, en mon for intérieur, je me disais "pour les 10 ans de Raph, pour qu'il puisse avoir une adolescence sereine, il faudra avoir trouvé la clé". Mais tel n'est pas le rythme de la médecine, ni celui de la recherche. Le Syndrome de Barth est une maladie si complexe, qui touche des domaines tellement différents, sans lien apparent, que nous devons être patients.

Pourtant, nous, les familles touchées par la maladie, les enfants atteints par le Syndrome de Barth et les spécialistes du corps médical et paramédical continuons à nous battre pour que la maladie ne soit pas plus rapide que nos efforts. Et c'est bien avec vous, grâce à votre soutien et votre générosité, que nous sommes en mesure d'avancer chaque jour pas à pas.

Alors je fais un vœu : que demain, après-demain, un jour, bientôt... le Syndrome de Barth ne soit plus une menace mortelle pour les jeunes atteints par la maladie.

Merci

Florence Mannes,  
Présidente

# SOUTENIR L'ASSOCIATION SYNDROME DE BARTH FRANCE

L'Association Barth France 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 Barth France fait 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](http://www.syndromedebarth.fr/page/114428-dons)**
- Vous pouvez adresser vos **dons par courriers et sur papier libre** à l'adresse suivante :  
**Association Syndrome de 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 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 : .....

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

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  
FRANCE

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