



Syndrome de Barth  
FRANCE

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



# Rapport d'activité 2018

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

## 2010-2018 LES ANNEES PASSENT...LES CHOSES BOUGENT...GRÂCE A VOUS !



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

- collecté plus de **792 000 euros**, **140 000 euros** en 2018,
- financé **9 programmes de recherche**,
- **accompagné 8 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 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

- **258** patients en vie, 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
- **30** cas connus en France, dont **15 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 (30 cas connus à ce jour en France, 15 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
- 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 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 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, 258 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 2018

## BILAN SIMPLIFIE

Exercice du 01/01/2018 au 31/12/2018

ACTIF (Eur)	Brut	Amortissements et Provisions	Net au 31.12.2018
<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	419 028,20	0,00	419 028,20
Total II	<b>419 028,20</b>	<b>0,00</b>	<b>419 028,20</b>
<b>Total général (I + II)</b>	<b>419 028,20</b>	<b>0,00</b>	<b>419 028,20</b>

PASSIF (Eur)	Exercice net au 31.12.2018
<b>CAPITAUX PROPRES</b>	
Report à nouveau	360 539,44
Résultat de l'exercice	58 488,76
Total I	<b>419 028,20</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>419 028,20</b>

# RAPPORT FINANCIER 2018

## COMPTE DE RESULTAT SIMPLIFIE (en liste) Exercice du 01/01/2018 au 31/12/2018

<b>A - RESULTAT COMPTABLE</b>		<b>Au 31.12.2018</b>
<b>PRODUITS D'EXPLOITATION</b>		
Vente de marchandises		7 626,00
Autres produits		132 792,42
<b>Total des produits d'exploitation hors TVA (I)</b>		<b>140 418,42</b>
<b>CHARGES D'EXPLOITATION</b>		
Achat de marchandises (y compris droits de douane)		8 239,60
Autres charges externes		69 806,32
Autres charges		3 934,43
<b>Total des charges d'exploitation (II)</b>		<b>81 980,35</b>
<b>I. RESULTAT D'EXPLOITATION (I-II)</b>		
<b>PRODUITS ET CHARGES DIVERS</b>		0,00
Produits financiers (III)		50,69
<b>II. BENEFICE OU PERTE : Produits (I + III) - Charges (II)</b>		<b>58 488,76</b>

<b>B - RESULTAT FISCAL</b>		<b>Au 31.12.2018</b>
Report du bénéfice comptable		58 488,76
<b>RESULTAT FISCAL AVANT IMPUTATION DES DEFICITS ANTERIEURS</b>	<b>58 488,76</b>	
DEFICITS	0,00	
<b>RESULTAT FISCAL APRES IMPUTATION DES DEFICITES</b>	<b>58 488,76</b>	

# COMMENTAIRES SUR LES COMPTES – RESSOURCES

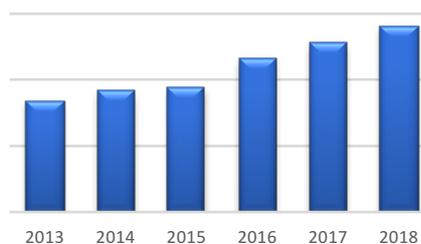
## LES MOMENTS FORTS DE L'ANNEE 2018

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 (Ironman, marathon, etc.) au profit de l'Association Syndrome de Barth France,

Pour l'année 2018, grâce au soutien et à la générosité des donateurs de l'association sans lesquels rien ne serait possible, elles s'élèvent à **140 418 euros**

### Evolution des recettes



### FEVRIER - DINER DE GALA

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 infailible de Stéphanie, Hervé, Maryline, Yannick et Messieurs Giornal et Perrin.

Le bénéfice du dîner s'élève à **45 000 euros**.



### MARS - 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**

### AOUT - TOURNOI DE GOLF

8<sup>ème</sup> édition, 1 lieu magique, 18 trous, 80 participants, 25 sponsors, c'est l'équation idéale pour un événement convivial qui permet de collecter plus de **11 100 euros**.



### NOVEMBRE – TOURNOI DE POKER

**18 088 euros** ! Ce n'est pas le montant remporté par le vainqueur du 7<sup>ème</sup> tournoi de Poker Barth, mais le montant des dons faits par les 120 joueurs à l'occasion de cette soirée, organisée cette année encore grâce au soutien du groupe Partouche.

### AVRIL – RANDONNÉE ÉQUESTRE

Maureen, a organisé, en mémoire de son petit cousin Mathis, atteint du Syndrome de Barth et décédé en 2014, à l'âge de 7 ans, une randonnée équestre, au cours de laquelle des panneaux d'informations sur la maladie ont été présentées.

Cette manifestation a permis d'améliorer la connaissance du Syndrome de Barth, de collecter des fonds et de vendre des tee-shirts et sweat-shirts aux couleurs de l'association Syndrome de Barth. Au total, un chèque de **600 euros** a été remis à l'association.

### OCTOBRE – EXPOSITION DE TABLEAUX

Laure Montulay Mercier a exposé ses toiles à l'Espace Kuoni, pour la 1<sup>ère</sup> fois depuis de nombreuses années.

Deux toiles ont été vendues au profit de l'association Syndrome de Barth.

**2 200 euros**



## 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 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.

#### CHAMPIONNAT DU MONDE IRONMAN HAWAII

Pour une association qui soutient une maladie aussi rare que le Syndrome de Barth, et qui trouve une large part de sa motivation dans le sport, voir son drapeau flotter sur la ligne de l'arrivée de l'IM d'Hawaii était particulièrement magique...

Quentin et Benjamin nous ont fait rêver, nous prouvant que tout est possible, se classant respectivement 81<sup>ème</sup> et 163<sup>ème</sup> ! « *Anything is possible* »



Ci-dessus : Benjamin et Quentin, lors de leur dernier entraînement  
A gauche : Quentin à l'arrivée



Caroline, Half IM Barcelone, BarthJo Team, Half IM Barcelone, François, Ironman de Nice, la relève au triathlon de Deauville, Patagonia 4 Barth, Stéphanie et Julie, Triathlon de Deauville, Phil, Alex, Renaud, Jérôme, Brice et Jordan, 20 km de Paris, l'équipe Axa autour d'Alain, semi marathon de Paris, Cédric sur l'Alpsman, Raphaël, avec le Trophée de Quentin, Half Ironman de Vichy... et la place manque !!!

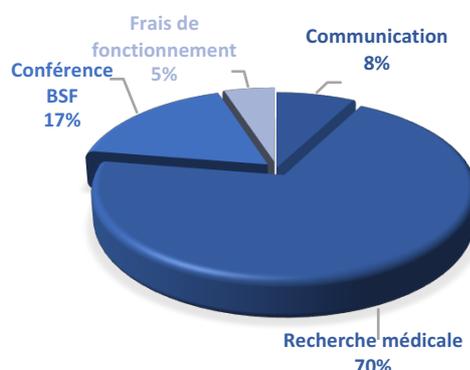
## COMMENTAIRES SUR LES COMPTES – LES DÉPENSES

### LE SOUTIEN A LA RECHERCHE MEDICALE

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 avec des frais de structure minimums.

En 2018,

- **87 %** des fonds ont été dédiés à la recherche médicale et à l'information sur la maladie, via le financement direct de projets de recherche (**53 311 euros**) et la participation à l'organisation de la conférence médicale et familiale (**13 939 euros**) ;
- **13 %** ont couvert les frais de fonctionnement de l'association :
  - Visibilité sur les événements : 5 887 euros (**8 %**)
  - Frais administratifs : 3 839 euros (**5 %**)
  - L'association n'emploie aucun salarié



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

#### ET LA THERAPIE GENIQUE ?

Lors de la conférence qui s'est tenue en juillet en Floride, Christina Pacak, PhD de l'Université de Floride a présenté les premières conclusions d'une étude qu'elle a menée sur une potentielle thérapie génique appliquée à des souris porteuses du Syndrome de Barth (« *KnowOut Mouse* »). Les souris traitées par cette thérapie montraient une meilleure activité cardiaque, une énergie plus importante ainsi qu'une plus grande force musculaire. Certes, le fonctionnement du corps humain est plus complexe que celui de la souris, mais ces étapes sont pleines d'espoir !!



### LA CONFERENCE MEDICALE ET FAMILIALE DE LA BARTH SYNDROME FOUNDATION

Comme tous les deux ans, les familles touchées par le Syndrome de Barth se retrouvent en Floride, entourées par les médecins et chercheurs motivés par cette maladie génétique rare. Cette année, 47 patients et plus de 70 scientifiques étaient présents ont passé ensemble une semaine, pour conduire ou participer à des programmes de recherche, pour s'informer sur la maladie ainsi que sur les avancées médicales, pour échanger tout simplement aussi...

L'association Syndrome de Barth a financé l'organisation de cette conférence à hauteur de **10 000 USD** (location de salles), et a permis la venue de trois médecins européens (**5000 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 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

## LA RECHERCHE MEDICALE : DES PROGRAMMES FINANCÉS PAR BARTH FRANCE



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

Le comité scientifique de la Barth Syndrome Foundation a validé la qualité du projet de Martin van der Laan, dont l'objectif est d'améliorer encore la compréhension des processus énergétiques qui sous-tendent le Syndrome de Barth.

**Coût : 50 000 euros sur 18 mois.**

### Mutual Connections Of Mitochondrial Membrane Architecture And Cardiolipin Homeostasis In Barth Syndrome

**Extrait**

*The cause of Barth syndrome has been assigned to defects in the activity of the transacylase tafazzin. This enzyme is located in the mitochondrial inner membrane (MIM) and is responsible for the maturation of cardiolipin (CL). Alterations in the CL composition impair respiratory metabolism.*

*In this project, we will address the mutual relationship between MICOS and tafazzin-dependent CL maturation in a human cell model system. We have generated and characterized a series of knockout cell lines that lack individual mitochondrial contact site and cristae organizing system (MICOS) components. CL metabolism and the fate of the tafazzin protein will be examined in these cells. We will additionally generate a tafazzin knockout cell line to study the CL-dependent assembly, stability and functionality of MICOS. Double knockout cell lines will be generated to study epistatic effects. We have shown before that overexpression of MICOS core subunits in yeast cells promotes cristae formation and expands crista junctions. Given the multiple connections and interdependencies of phospholipid homeostasis and membrane-shaping protein machineries, we hypothesize that overexpression of MICOS components in tafazzin-deficient human cells may ameliorate some of the ultrastructural and metabolic phenotypes. Such compensatory circuits have been described for other mitochondrial diseases and may open up new perspectives for alternative treatments of Barth syndrome, if they can be pharmacologically triggered.*

*The mutual connections between MIM ultrastructure, phospholipid composition and protein complex stability are currently not understood. This gap of knowledge also limits our understanding of related pathophysiological processes. We will use several quantitative assays to address key parameters of mitochondrial fitness in the generated MICOS- and tafazzin-knockout cell lines, like protein complex stability, respiratory performance, morphology and ultrastructure of the MIM, to obtain a comprehensive picture of the crosstalk between membrane architecture and CL homeostasis.*



Deborah Tribouillard-  
Tanvier, PhD, CNRS,  
Université de Bordeaux,

Au cours de l'année 2018, l'association a également continué de financer le programme de recherche choisi en 2017, portant sur l'identification de médicaments candidats.

**Coût total : 40 000 USD sur 2 ans**

### Discovery of drug candidates for the Barth syndrome using a yeast-based screening approach and higher eukaryotic models of this disease

**Extrait**

*Using libraries of FDA-approved chemical compounds, we isolated 21 drugs that substantially improve respiratory growth of CL-remodeling deficient (taz1Δ) yeast. 8-10 of these compounds will be tested for their capacity to rescue also mitochondrial function in various human and mice cellular models of Barth syndrome (BTHS). Those drugs that provide the best results will be tested directly in a knock-out TAZ1 mice. Some of the selected compounds are well-known inhibitors of cytosolic protein synthesis. We demonstrated that a slight modulation of this cellular activity is sufficient to fully restore oxidative phosphorylation in taz1Δ yeast.*

*This is an important finding that shed new light on the pathogenesis of BTHS. We propose to determine the mechanism by which a partial inhibition of cytosolic protein synthesis compensates for a lack in CL-remodeling, both in yeast and mammalian cells.*

*Finally, we propose to investigate the mechanism of action of the other studied drug candidates using a variety of approaches to identify the cellular pathways and components they target.*

*Our project will provide a number of novel findings about the pathogenesis of BTHS and help for future development of potential therapeutic pathways against this disease.*

# L'ASSOCIATION SYNDROME DE BARTH, UNE HISTOIRE DE COEUR

## DES ENTREPRISES AU GRAND COEUR



L'équipe Wabco aux 20 km de Bruxelles  
don de 1 100 euros



L'équipe du groupe Talbot Distribution  
don de 5 657 euros

**sisley**  
PARIS

LA FONDATION SISLEY-D'ORNANO

Don de 3 000 euros



Fondation Bouygues Télécom - Mécénat de compétence



Ventes de saillies de chevaux de  
course au profit de l'association  
Syndrome de Barth (10 500 euros)

## 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'Illona, de Pierre, de Will ou de Ryan, et de tant d'autres, tous partis bien trop tôt, bien trop vite, à cause d'un simple gène...

**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 2019

### 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](http://WWW.SYNDROMEDEBARTH.FR)  
VENEZ LA SOUTENIR ET/OU VENEZ COURIR AVEC ELLE !

### NOS EVENEMENTS INCONTORNABLES



JANVIER – DINER AUX TRUFFES



AOUT – TROPHEE DE GOLF



NOVEMBRE - TOURNOI DE POKER

Ces trois évènements, qui connaîtront en 2019 respectivement leur 5<sup>ème</sup>, 9<sup>ème</sup> et 8<sup>ème</sup> 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

#### Deuxièmes journées des neutropénies

Organisées par le Registre Nationale des Neutropénies, ces deux journées ont pour objectif de faire le point, avec les médecins, sur les avancées récentes de la recherche, et de permettre aux familles de s'informer tant sur la vie quotidienne avec une pathologie hématologique que sur les prises en charge possibles.

#### Deuxième journée médicale et familiale sur le Syndrome de Barth

Quinze 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 2019, 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 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

Je m'appelle Raphaël. Je suis atteint par le Syndrome de Barth comme 15 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 10 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 au collège en septembre. 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

### C'ÉTAIT IL Y A 10 ANS.

Il y a 10 ans, Raphaël faisait irruption dans nos vies, et avec lui, le Syndrome de Barth...cette maladie inconnue, incomprise, dangereuse, mortelle, et sur laquelle nous ne savions rien...

Aujourd'hui, grâce à vous, à votre confiance, à votre soutien et à votre générosité, les chercheurs et les médecins ont une meilleure compréhension de la maladie...

Pour toutes ces avancées, pour ces nouvelles connaissances, un immense merci !

### DES AVANCÉES PROMETTEUSES

Les récentes publications médicales sur le Syndrome de Barth sont pleines d'espoir...la thérapie génique appliquée à la souris nous fait rêver à des lendemains où nos garçons pourront vivre comme tous les autres garçons de leur âge, où ils pourront écrire, courir, sauter....vivre sans cette fatigue qui leur pèse tant au quotidien...

### LA RECHERCHE CLINIQUE A UN COÛT...

C'est vrai, des pistes de thérapie se profilent à l'horizon...mais la recherche clinique est une nouvelle étape, avec des coûts encore plus élevés que ceux de la recherche fondamentale...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 !

**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

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