Barth Syndrome Foundation

RESEARCH BRIEF

From the desk of Erik Lontok PhD, Director of Research

SEPTEMBRE 2019

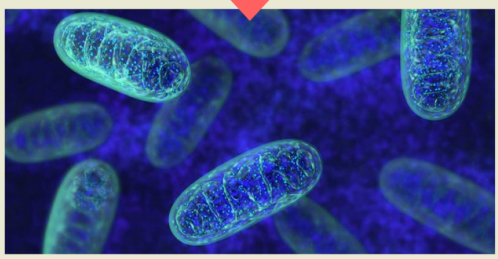


Image: (A) Cellules saines avec mitochondries normales. (B) cellules BTHS avec mitochondries allongées et anormales. Copyright de l'image par l'International Journal of Molecular Sciences, PMID 3133678.

Des résultats prometteurs ont récemment été publiés, démontrant que le remplacement du gène peut conduire à une structure et une fonction mitochondriales améliorées, indiquant la possibilité d'inverser la biologie sous-jacente du syndrome de Barth. En utilisant des cellules obtenues à partir d'individus présentant différentes mutations TAZ de gravité variable dans le syndrome de Barth, Suzuki-Hatano et al. a testé l'impact de la transduction de l'AAV-TAZ dans un modèle cellulaire et a découvert qu'une copie fonctionnelle de tafazzin améliore les processus mitochondriaux dans les cellules affectées par le Syndrome de Barth.

Parallèlement à des études antérieures analysant les protéines humaines et l'impact de la transduction AAV-TAZ sur un modèle murin du syndrome de Barth, l'équipe de recherche collaborative de l'Université de Floride et de l'Université de Washington continue de générer un corpus d'œuvres permettant de soutenir une demande de nouveau médicament expérimental. Auprès de la FDA et ouvre la voie à la traduction clinique de la thérapie de remplacement du gène dans le syndrome de Barth.

Cette recherche importante a été financée en partie par le programme de subventions de recherche de la Fondation du syndrome de Barth.



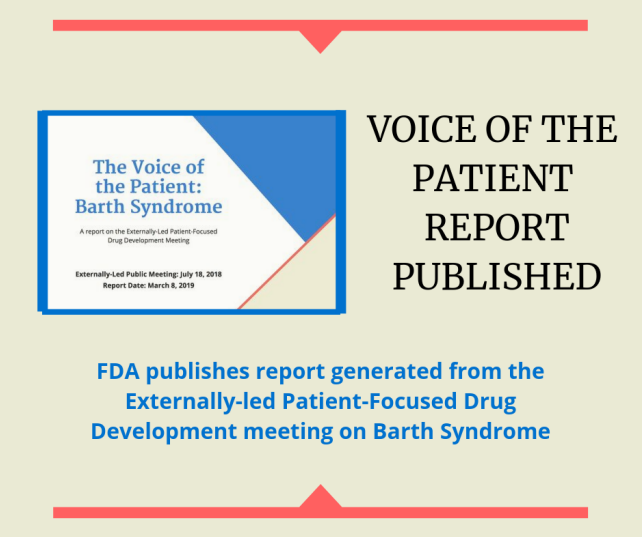
FDA WORKSHOP HELD SEPTEMBER 6. 2019

Developing Primary Therapies for Mitochondrial Diseases: Bridging the Gap

Le 6 septembre, la BSF a participé à l'atelier organisé par la FDA (Food and Drug Administration) aux États-Unis pour faire le point sur les progrès récents et les principaux défis des maladies mitochondriales.

Compte tenu de la complexité des maladies mitochondriales et, par extension, des défis à relever pour concevoir des essais cliniques instructifs sur ce groupe de maladies rares, ce symposium scientifique a réuni des médecins universitaires, des experts en réglementation de la FDA et des experts de disciplines connexes pour échanger des idées sur les moyens de remédier au problème et à promouvoir le développement de médicaments dans ce domaine difficile. L'ordre du jour proposé comprenait des présentations sur l'état des approches scientifiques fondamentales et sur les études cliniques par les Drs Robert Naviaux (UCSD) et Amel Karaa (HGM) respectivement, les enseignements tirés et les principaux résultats des essais en cours et menés à bien qui ont été examinés par Matt Klein (BioElectron), Jim Carr (Stealth Biotherapeutics) et le membre du conseil consultatif scientifique et médical de BSF, Michio Hirano (Université de Columbia).

Emily Milligan, directrice exécutive de BSF, a dirigé les débats aux côtés de Mindy Leffler (Casimir Trials) et Phil Yeske (UMDF). **Il convient essentiellement de retenir de ces échanges l'importance de la compréhension de l'histoire naturelle du Syndrome de Barth, que nous continuons de suivre et de prendre en compte en soutenant le registre des patients atteints du syndrome de Barth, en faisant la promotion des recherches menées lors de la conférence internationale de la Barth Syndrome Foundation ainsi que des cliniques dédiées au syndrome de Barth dirigées par Hilary Vernon (JHMI), Germaine Pierre et Effie Chronopoulou (NHS, Bristol UK).**



Le BSF a organisé une réunion sur le développement de médicaments axée sur le patient (PFDD) en 2018 pour partager avec les représentants de la FDA et d'autres parties prenantes (par exemple, l'industrie pharmaceutique et les instituts de recherche) le point de vue des personnes vivant avec le syndrome de Barth, son impact sur leur vie quotidienne, ainsi que leurs attentes et priorités en matière de traitements actuels et futurs du Syndrome de Barth.

Ce mois-ci, la FDA a publié sur son site Web le rapport ***La voix du patient*** de la Fondation du syndrome de Barth, qui permet aux organisations d'identifier et d'organiser des opportunités permettant de générer des collaborations publiques telles que la réunion PFDD. **Cette étape clé permet de fournir à la BSF un moyen de dialoguer avec les développeurs de médicaments et les représentants des autorités de réglementation en partageant une expérience directe de ce que signifie le Syndrome de Barth**.

Il convient de souligner que la Barth Syndrome Foundation a affiché l'un des taux de participation les plus élevés de toutes les réunions du PFDD tenues de l'extérieur, avec plus de 25% de la population affectée par le Syndrome de Barth connue dans le monde. Le rapport ultérieur "La voix du patient : syndrome de Barth" rassemble les témoignages et les réponses à des enquêtes menées auprès de personnes atteintes du syndrome de Barth du monde entier. Il s'agit du premier rapport de ce type dans cette maladie extrêmement rare.

Appel à projets de recherche : réponses attendues avant le 31/10/2019 – toutes les informations en cliquant ICI

Je soutiens la recherche médicale sur le Syndrome de Barth