

Le projet TREAT ARCA

Le projet TREAT-ARCA, qui a débuté en juin 2021, est un projet de recherche préclinique axé sur deux ataxies rares : l'Ataxie Spastique Récessive Autosomique de Charlevoix-Saguenay (ARSACS) et l'ataxie-COQ8A (également connue sous le nom d'Ataxie Cérébelleuse Autosomique Récessive de type 2 ARCA2). Ce projet de 3 ans a reçu un financement du programme de recherche et d'innovation Horizon 2020 de l'Union Européenne (UE).

Description du projet

Les ataxies récessives, dont c'est le cas pour l'ARSACS et l'ataxie-COQ8A, sont celles qui se transmettent lorsqu'une personne reçoit une copie défectueuse du gène des deux parents (les parents n'auront pas de symptômes). Des symptômes tels que des problèmes d'équilibre, de coordination et des troubles de l'élocution sont causés par une dégénérescence progressive du cervelet, qui est impliqué dans la coordination d'un mouvement. Il n'existe actuellement aucun traitement disponible pour aucune des ataxies.

Le projet TREAT-ARCA a quatre objectifs :

(1) Tester deux médicaments réutilisés prometteurs avec des souris ARSACS et ataxie COQ8A. Les médicaments réutilisés sont ceux qui sont déjà approuvés pour une autre condition, réduisant ainsi potentiellement le temps de développement car des essais cliniques ont déjà été menés et le médicament est déjà utilisé.

(2) Tester de nouveaux médicaments pour l'ARSACS chez la souris. De nouveaux traitements potentiels pour l'ARSACS ont déjà été identifiés lors de travaux antérieurs.

(3) Tester la thérapie génique pour l'ataxie COQ8A dans un modèle murin. L'ataxie-COQ8A est causée par une mutation du gène qui code pour la protéine COQ8A, cette situation pourrait potentiellement être corrigée en introduisant la version non mutée du gène dans le système nerveux central.

(4) Identifier et valider des biomarqueurs. Lors de la préparation des futurs essais cliniques sur l'ataxie, il est d'une importance vitale que les neurologues aient un moyen de mesurer si le traitement fonctionne. Ceci est réalisé en identifiant des biomarqueurs. L'incapacité à identifier un bon biomarqueur peut même être la cause d'un essai clinique raté.

Pourquoi cette recherche est-elle importante ?

Les travaux précliniques prévus dans le cadre de ce projet pourraient aider à identifier des traitements potentiels pour l'ARSACS et l'ataxie COQ8A qui pourraient ensuite être testés lors de futurs essais cliniques. Les chercheurs impliqués dans ce projet mènent des projets parallèles visant à la préparation d'essais cliniques pour les ataxies récessives (tels que les projets PREPARE, PROSPAX et à travers l'Ataxia Global Initiative). En complétant le travail de préparation aux essais cliniques avec ce projet préclinique, les chercheurs visent à identifier des traitements pour l'ARSACS et l'ataxie COQ8A, et à être en position de force pour mener des essais cliniques significatifs lorsque les traitements auront été identifiés.

La concentration de Ces travaux importants concentrés sur l'ARSACS et l'ataxie COQ8A prépareront le terrain à des travaux similaires pour une multitude d'autres ataxies récessives.

Participation des patients

La recherche doit être éclairée par la voix du patient ; le point de vue de ceux qui vivent avec la maladie est essentiel pour s'assurer que les projets de recherche visent à répondre aux questions importantes. À cette fin, le projet TREAT-ARCA inclut des organisations représentant les patients à chaque étape de la recherche.

Les groupes de patients impliqués dans TREAT-ARCA offriront un programme d'activités d'engagement des patients, y compris un blog régulier et une série de webinaires. Les mises à jour seront partagées via les publications et les sites Web des groupes de patients, ainsi que sur les forums de RareConnect [ARSACS](#) et [COQ8A-ataxia](#)

Les Partenaires

The TREAT-ARCA project is a global effort, being led by Dr H  l  ne Puccio from Universit   de Lyon, and involves research partners from Germany (Prof. Matthis Synofzik), Canada (Dr Bernard Brais), and Italy (Dr Francesca Maltecca). German patient group DHAG, Euro-ataxia (with support from Ataxia UK), and the Ataxia Charlevoix-Saguenay Foundation (based in Montr  al) are representing patients on this project.

Le projet TREAT-ARCA est d'envergure mondiale sous la direction de Dre H  l  ne Puccio de l'Universit   de Lyon et implique des partenaires de recherche d'Allemagne (Prof. Matthis Synofzik), du Canada (Dr Bernard Brais) et d'Italie (Dre Francesca Maltecca). Le groupe de patients allemand DHAG, Euro-ataxia (avec le soutien d'Ataxia UK) et la Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay (bas  e    Montr  al) repr  sentent les patients dans le cadre de ce projet.

