Faits saillants du Congrès International sur la Recherche des Ataxies et de Ataxia Global Initiative

Ataxia UK, la National Ataxia Foundation (NAF) et la Friedreich's Ataxia Research Alliance (FARA) ont organisé le Congrès international sur la Recherche des Ataxies (ICAR) à Dallas,Texas, États-Unis du 1er au 4 novembre 2022. La conférence a eu un grand succès. Plus de 450 personnes provenant de 19 pays y ont assisté, ce qui en fait l'un des plus grands rassemblements de chercheurs sur l'ataxie à ce jour. Des chercheurs, des sociétés pharmaceutiques et des représentants de groupes de patients participaient à cette conférence. Le programme comprenait des sessions sur de nombreux différents aspects de l'ataxie, ycompris la découverte de gènes, les mécanismes de la maladie, les biomarqueurs et les thérapies émergentes. Voici quelques-uns des faits saillants pertinents dans le cadre du projet TREAT-ARCA.

Présentation - Ataxie COQ8A

Dre Hélène Puccio de l'Université de Lyon, la chercheuse principale du projet TREAT-ARCA, a fait une présentation sur l'ataxie-COQ8A. L'ataxie-COQ8A est causée par des mutations du gène COQ8A. Dre Puccio a présenté des données d'un modèle de souris qui ne possèdent pas le gène COQ8A et qui présentent donc certaines caractéristiques similaires à l'ataxie-COQ8A. Ce modèle de souris pourrait être utilisé pour tester des traitements potentiels pour l'ataxie-COQ8A, comme pour le projet TREAT-ARCA. Pour un résumé des objectifs du projet TREAT-ARCA, clicquer ici.

Présentation ARSACS

Des chercheurs des groupes du Dre Francesca Maltecca et du Dr Bernard Brais, tous deux chercheurs pour le projet TREAT-ARCA, ont fait une présentation sur la cause sous-jacente de l'ARSACS. L'ARSACS est causé par des mutations du gène SACS, ce qui entraîne une perte de fonction de la protéine SACS. Cependant, le mécanisme par lequel cela provoque la neurodégénérescence observée dans l'ARSACS n'est pas bien défini. Ils ont examiné des cellules cérébrales prélevées sur des souris qui ne possèdent pas le gène SACS afin de mieux comprendre comment les mutations de ce gène provoquent la neurodégénérescence. Ils ont également traité ces souris avec un médicament réutilisé appelé Ceftriaxone, qui est neuroprotecteur. Le traitement à la Ceftriaxone a considérablement amélioré les performances motrices des souris. Tester des médicaments réutilisés dans des modèles murins de l'ARSACS est un objectif du projet TREAT-ARCA, et les résultats de cette étude sont encourageants pour l'avenir du traitement de l'ARSACS.

Le groupe du Dr Maltecca a également donné une conférence sur l'effet de différentes mutations du gène SACS qui causent l'ARSACS, dont plus de 200 ont été identifiées dans le monde. Il existe une variabilité dans les symptômes de l'ARSACS, qui n'a pas été expliquée par les différentes mutations. En analysant les cellules cutanées de personnes atteintes d'ARSACS, ils ont constaté que la protéine sacsine (produite à partir du gène SACS) était presque absente chez les personnes atteintes d'ARSACS, quelle que soit la mutation qu'elles ont dans leur gène SACS. Ils ont montré que lorsque des mutations sont présentes dans le gène SACS, la protéine sacsine est dégradée. En plus de fournir une explication possible du manque de corrélation entre la mutation génétique et les symptômes, ces résultats pourraient également fournir un moyen rapide de diagnostiquer l'ARSACS - en examinant le niveau de sacsine dans les échantillons de sang.

Commentaires des participants

92 % des participants à l'ICAR ont trouvé la conférence extrêmement utile ou très utile pour faire avancer leurs travaux, et 96 % ont noué de nouveaux contacts pendant leur participation. Les conférences internationales sont une opportunité fantastique pour les chercheurs sur 'ataxie de présenter leurs travaux, de se connecter avec d'autres chercheurs et sont importantes pour inspirer et faire progresser la recherche sur l'ataxie. Clicquer ici pour lire les résumés scientifiques de toutes les présentations et affiches dans le livre des résumés.

Ataxia Global Initiative (AGI)

La conférence Ataxia Global Initiative (AGI) s'est tenue immédiatement après ICAR 2022, les 4 et 5 novembre. L'AGI est une plateforme de recherche mondiale, dont l'objectif est de faciliter le développement de thérapies pour les ataxies. Il implique des chercheurs, des représentants des pharmaceutiques et des associations de patients. La conférence AGI comprenait des présentations sur une gamme d'ataxies, en se concentrant sur la préparation aux essais cliniques.

Dr Matthis Synofzik, l'un des chercheurs du projet TREAT-ARCA, est co-responsable de l'AGI. Il a fait une présentation sur la cohorte ACAR. ACAR signifie Ataxies cérébelleuses autosomiques récessives et comprend des ataxies telles que l'ARSACS et l'ataxie COQ8A - l'objectif du projet TREAT-ARCA. Dr Synofzik a décrit une étude de préparation à l'essai, dans laquelle 1006 personnes atteintes d'ACAR/ataxie précoce ont été suivies en clinique au cours de plusieurs visites dans plus de 15 pays. Il s'agit d'une ressource extrêmement importante pour la recherche, qui a permis aux chercheurs de saisir la progression d'ataxies telles que l'ARSACS et l'ataxie COQ8A. En raison de la nature très rare de ces ataxies, il ne serait pas possible de saisir la progression de ces ataxies sans la cohorte ACAR combinant les données de plusieurs pays. Cette étude améliore la préparation aux essais des chercheurs lorsque des traitements

pour ces ataxies, tels que ceux étudiés dans le projet TREAT-ARCA, deviennent disponibles pour des essais cliniques.