



Barth France



Barth France : une association qui s'engage au profit des enfants atteints du Syndrome de Barth

Premier objectif

Soutenir les familles francophones touchées par le Syndrome de Barth



Barth France

Accompagner, trouver de meilleurs traitements, trouver un remède, pour sauver des vies.

Le Syndrome de Barth

- Les symptômes
- Fiches pratiques
- Nous contacter
- Les projets
- Le syndrome expliqué aux enfants...

Ironman4barth

Actualités

Rapports d'activité

Faire un don

La boutique

Fiches pratiques

Barth France propose aux familles atteintes la traduction française des fiches pratiques mise à disposition par la Barth Syndrome Foundation. Ces traductions sont pour la plupart en cours, en seront mises en ligne prochainement.

- Anesthésie
- Conseils pour la vie de tous les jours
- Conseils pratiques
- Déterminer le taux de globules blancs
- Diarrhées
- Environnement scolaire
- Fiche de renseignements
- Génétique
- Hygiène buccale
- Insuffisance cardiaque
- Le passage à l'âge adulte
- Maizena...
- Médicaments
- Métabolisme
- Neurologie
- Neutropénie
- Nutrition
- Pack d'accueil
- Pack d'urgence

Nous attirons l'attention des internautes sur le fait que ces fiches et ces traductions ne sont fournies qu'à titre strictement éducatif, qu'elles ne sont en aucun cas destinées à être utilisées dans un contexte médical. Les informations contenues ne doivent en aucun cas être utilisées dans le diagnostic ou le traitement d'un problème de santé ou d'une maladie. Elles ne se substituent en aucun cas aux soins fournis par un professionnel. Si vous êtes, ou pensez être atteint du syndrome de Barth, veuillez consulter votre médecin.

Informations utiles pour le personnel scolaire encadrant les enfants atteints du Syndrome de Barth

Description

Le Syndrome de Barth est une maladie génétique rare mais grave qui affecte uniquement les garçons. Ce syndrome se manifeste par un ou plusieurs des symptômes suivants, à des degrés différents chez les individus atteints :

La neutropénie
C'est une faiblesse du système immunitaire, plus particulièrement une diminution du nombre de globules blancs neutrophiles, un type de globules blancs qui sont essentiels pour combattre les infections bactériennes. À cause de cette neutropénie, les garçons atteints par le syndrome de Barth courent un risque plus élevé d'attraper de graves infections telles que des pneumonies bactériennes et des infections cutanées.

La cardiomyopathie
C'est une faiblesse du muscle cardiaque qui, liée à un système immunitaire affaibli, constitue le plus grand danger pour les garçons qui souffrent du syndrome de Barth.

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 cause, à son tour, une fatigue extrême pendant les activités des plus simples aux plus compliquées comme, par exemple, marcher, écrire ou grandir, mais qui demandent de la force, de la vigueur et de l'endurance.

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. La mauvaise croissance des garçons est due aux effets secondaires d'une maladie chronique.

Association Barth France déclarée auprès de la Préfecture de Police de Paris sous le numéro W751206866 12, rue Lalo - 75116 Paris - contact@barthfrance.com - www.barthfrance.com

Troubles de l'orifice

Myopathie

Comme tout mon corps fonctionne au ralenti, je n'ai jamais faim.

En plus, mes muscles pour mâcher sont eux aussi toujours fatigués ; alors je mange moins que toi, et beaucoup plus lentement...

Mes muscles sont toujours fatigués, parce que les toutes petites cellules qui les composent fonctionnent moins bien que les tiennes.

Au quotidien, ça veut dire quoi ?

LIMITES PHYSIQUES

Des choses toutes simples pour toi, comme marcher, courir, sauter, écrire, ou porter le cartable sont difficiles pour moi.

Deuxième objectif

Faire connaître la maladie, promouvoir le dépistage

Le syndrome de Barth dans le monde :

193 cas recensés dans le monde

dont :

- 109 cas aux Etats Unis
- 63 cas en Europe
 - 22 cas au Royaume Uni
 - 11 cas en France

cf « natural history of Barth Syndrome : a nation cohort study of 22 patients
Charlotte Rigault et al. Orphanet Journal of Rare Disease 8:70



Juillet 2016 - la conférence de la Barth Syndrome Foundation réunit 45 familles touchées, et 85 médecins intéressés par le Syndrome de Barth

Troisième objectif : Soutenir la recherche médicale

Une recherche coordonnée et financée par la **Barth Syndrome Foundation** et ses filiales :

- 56 équipes soutenues
- depuis 2002
- 4 millions USD
- 126 publications

BSF's World-Class International SMAB
(Scientific and Medical Advisory Board)

Michael Schlame, MD, Chairman , Cell Biology & Anesthesiology, New York University School of Medicine, New York, NY	Mindong Ren, PhD , Cell Biology, New York University School of Medicine; New York, NY
Peter G. Barth, MD, PhD, Emeritus , Pediatric Neurology (retired), Emma Children's Hospital/AMC; Amsterdam, The Netherlands	Colin G. Steward, PhD, FRCP, FRCPCH , Pediatric Hematology, Bristol Royal Hospital for Children; Bristol, England
W. Todd Cade, PT, PhD , Physical Therapy & Internal Medicine, Washington University School of Medicine; St. Louis, MO	Arnold W. Strauss, MD , Pediatrics and Research, Cincinnati Children's Hospital Medical Center; Cincinnati Children's Research Foundation; Cincinnati, OH
Gerald F. Cox, MD, PhD , Clinical Genetics, Boston Children's Hospital, Boston, MA; Clinical Research, Genzyme Corp.; Cambridge, MA	Mark Tarnopolsky, MD, PhD, FRCP(C) , Pediatric Neuromuscular & Neurometabolic Clinic, McMaster University Medical Center; Ontario, Canada
Iris L. Gonzalez, PhD , Molecular Diagnostics Lab, A. I. duPont Hospital for Children; Wilmington, DE	Jeffrey A. Towbin, MD , Pediatric Cardiology, St Jude Children's Research Hospital; Memphis, TN
Miriam L. Greenberg, PhD , Biological Sciences, Wayne State University; Detroit, MI	Ronald J. A. Wanders, PhD , Genetic Metabolic Diseases, Academic Medical Center; Amsterdam, The Netherlands
Grant M. Hatch, PhD , Lipid Lipoprotein Research, University of Manitoba; Winnipeg, Canada	Katherine R. McCurdy, Emeritus , Barth Syndrome Foundation
Richard I. Kelley, MD, PhD , Metabolism, Kennedy Krieger Institute; Johns Hopkins University, Baltimore, MD	Catharine L. Ritter, RN, ex-officio , Board of Directors, Barth Syndrome Foundation
William T. Pu, MD , Pediatric Cardiology, Boston Children's Hospital; Harvard Stem Cell Institute; Boston, MA	Matthew J. Toth, PhD, ex-officio , Science Director, Barth Syndrome Foundation

Troisième objectif : Soutenir la recherche médicale

Une participation active de Barth France depuis 2011:



Doron Rapaport, PhD, Professor, University of Tuebingen, Tuebingen, Bavaria, Germany

"Use of high throughput screens in yeast to investigate the pathomechanism of Barth syndrome"

Award - US \$50,000 over 1-year period

**Partial funding for this award was provided by Association Barth France*



Christina Pacak, PhD, Assistant Professor, University of Florida, Gainesville, FL

Correction of mitochondrial dysfunction in Barth syndrome

Award—US \$100,000 over 3-year period

**Partial funding for this award was provided by the Will McCurdy Fund for the Advancement of Therapies for Barth Syndrome*

**Partial funding for this award was provided by Association Barth France*



Angela Corcelli, PhD, Associate Professor, University of Bari Aldo Moro, Bari, Italy

Determination of the monolysocardiolipin/cardiophilin (MLCL/CL) ratio in intact nucleated cells: A new tool for the screening of Barth syndrome
(Read more... Author Abstract – Associated Publications/Presentations To Date)

Award – US \$36,300 over 1-year period

**Funding for this award was provided by the Association Barth France*



Stacey Reynolds, PhD, OTR/L, Associate Professor, Virginia Commonwealth University, Richmond, VI

A systematic investigation into sensory and motor based feeding issues in boys with Barth syndrome

(Read more... Author Abstract – Associated Publications/Presentations To Date)

Award – US \$18,732 over 1-year period

**Funding for this award was provided by Association Barth France*



Miriam Greenberg, PhD, Professor, Wayne State University, Detroit, MI

Cardiolipin deficiency leads to defects in the TCA cycle
(Read more... Author Abstract – Associated Publications/Presentations To Date)

Award – US \$40,000 over 1-year period

**Funding for this award was provided by Association Barth France*

Revue d'oncologie hématologie pédiatrique (2014) 2, 154–160

Elsevier Masson France
ScienceDirect
www.sciencedirect.com

EM|consulte
www.em-consulte.com

RECOMMANDATIONS

Syndrome de Barth : le reconnaître, le traiter. Recommandations pour la prise en charge

Barth syndrome: Guidelines for diagnosis, follow-up and medical therapy

J. Donadieu^{a,*}, C. Rigaud^a, A.-S. Lebre^b, R. Touraine^c, C. Ottolenghi^d, A. Chabli^d, P. Charron^e, M. Rio^b, P. De Lonlay^f, D. Bonnet^g

^a Registre français des neutropénies chroniques sévères, service d'hémo-oncologie pédiatrique, hôpital Trousseau, centre de référence des déficits immunitaires héréditaires, AP-HP, Paris, France
^b Service de génétique, hôpital Necker-Enfants-Malades, centre de référence des maladies mitochondriales, université Paris Descartes, AP-HP, Paris, France
^c Service de génétique, centre hospitalo-universitaire Saint-Étienne, 42000 Saint-Étienne, France
^d Laboratoire de biochimie, hôpital Necker-Enfants-Malades, université Paris Descartes, AP-HP, Paris, France
^e LPMC, centre de référence pour les maladies cardiaques héréditaires, CHU Pitié-Salpêtrière, université Paris, AP-HP, Paris, France
^f Filière métabolisme, hôpital Necker-Enfants-Malades, centre de référence des maladies métaboliques, université Paris Descartes, AP-HP, Paris, France
^g National Reference Center for Complex Congenital Heart Defects-MJC, Université Paris Descartes, Sorbonne Paris Cité, AP-HP, Paris, France

Reçu le 4 avril 2014 ; accepté le 8 juillet 2014
Disponible sur Internet le 27 août 2014

MOTS CLÉS
Cardiomyopathie ;
Neutropénie ;

Résumé Le syndrome de Barth associe une cardiomyopathie, une myopathie, une neutropénie chez des garçons (MIM 302060 Orphacode 111). Cette maladie génétique liée à l'X est associée à des mutations du gène TAZ. La maladie est extrêmement rare (incidence à la naissance entre 1 à 3 cas par an en France). Nous proposons ici des recommandations concernant la démarche

* Auteur correspondant.
Adresse e-mail : jean.donadieu@trs.aphp.fr (J. Donadieu).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.oncotp.2014.07.004>
2213-4670/© 2014 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

La recherche avance : 7 idées de thérapies...

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

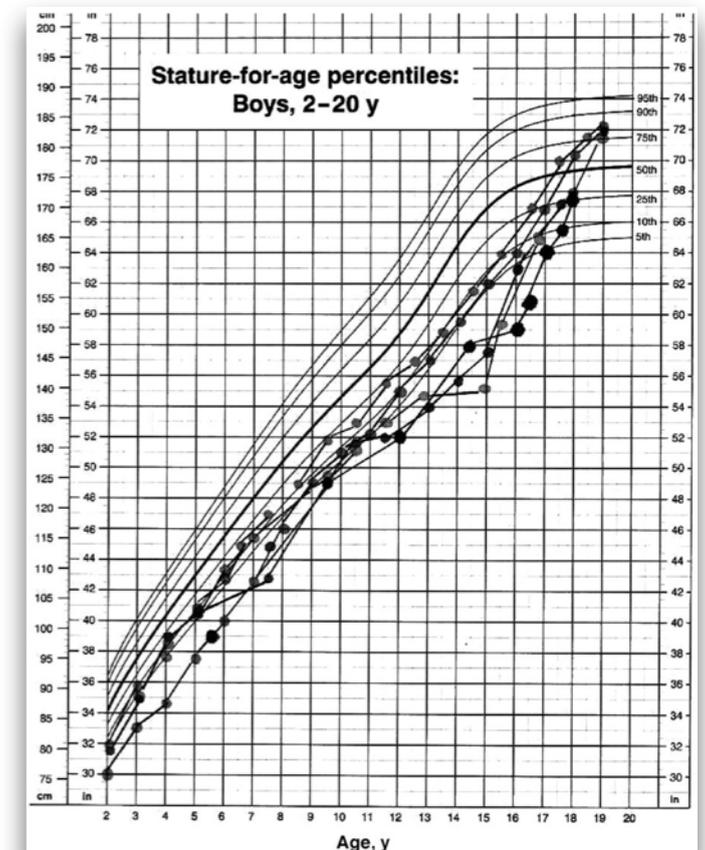
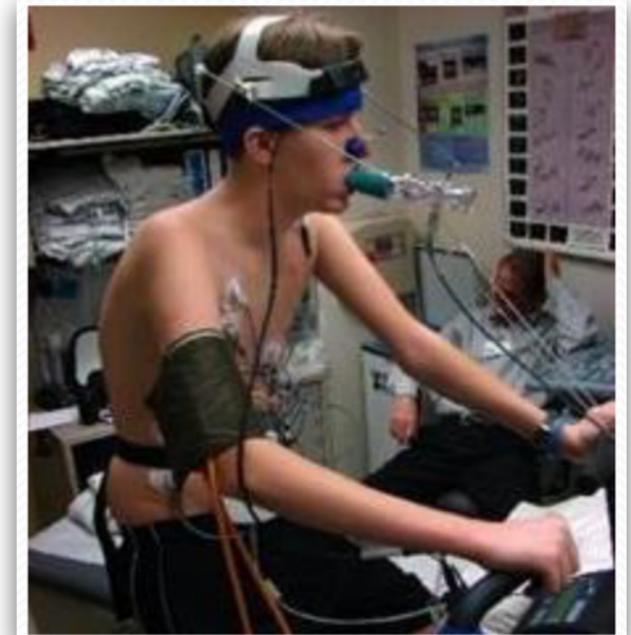
- **Repurposed drugs (bezafibrate)**
- Exercise therapy
- Nutritional therapy
- **Enzyme replacement therapy**
- **Gene therapy**
- Lipid replacement therapy
- ROS scavenging therapy



Mais encore de nombreux points restent inexplicqués

Selon le comité scientifique de la Barth Syndrome Foundation, certains points mériteraient d'être étudiés plus spécifiquement :

- Absence d'atteintes visuelles ou cérébrales
- Lien entre maladie mitochondriale et neutropénie
- Utilisation de l'oxygène à l'effort
- Elimination et renouvellement de la cardiolipine
- Une courbe de croissance spécifique et inattendue
- Grande variabilité des symptômes et de la gravité de l'atteinte, même au sein d'une même famille



Le financement de la recherche : deux possibilités

BSF Grant Program

Dépôt des dossiers avant le
31 octobre 2016



Financement direct via
Barth France



