



Barth Syndrome

Des nouvelles de la recherche

PAR ERIK LONTOK - SCIENCE DIRECTOR

FÉVRIER 2020

LE COEUR D'UNE SOURIS BARTH ET TON COEUR

COMMENT LA SOURIS BARTH A PERMIS DE MIEUX COMPRENDRE LE SYNDROME DE BARTH

Un travail récemment publié par le Dr Mindong Ren et al. intitulé «Une évaluation critique du modèle de Tafazzin knockdown (KD) du syndrome de Barth : qu'avons-nous appris sur la pathogenèse et les traitements potentiels», décrit la montagne de recherches générées par la souris développée par BSF. Bien qu'elle ne soit pas une imitation exacte de la manifestation humaine du syndrome de Barth, la souris KD a mis en lumière la fonction cardiaque, le muscle squelettique, le retard de croissance, les changements physiologiques, métaboliques et biochimiques qui surviennent lorsqu'il y a réduction de l'ARNm de la tafazzine.

Au-delà de l'amélioration de notre compréhension de ce qui ne va pas en cas de déficit en tafazzine et en cardiolipine, la souris Barth a joué un rôle déterminant dans les tests de thérapies potentielles pour le syndrome de Barth, telles que la thérapie de remplacement génique et le bécatazolate (sous évaluation des essais cliniques au CARDIOMAN), tout en démontrant l'inefficacité d'autres thérapies telles que la cardiolipine enrobée dans des nanodisques (ND-CL).

Alors que la recherche autour du syndrome de Barth passe à la souris knockout (KO) développée en 2016, les leçons tirées de la souris KD mettent en évidence l'importance et la valeur d'investir et de favoriser la recherche sur des modèles animaux de maladie.



BSF WEBINAR

19 FÉVRIER - 16H EST

Le rôle potentiel d'Entresto dans la gestion des manifestations cardiaques du Syndrome de Barth, par le Dr. Jefferies

Le mercredi 19 février, BSF présentera un webinaire du Dr John Jefferies (University of Tennessee Health Sciences Center) sur le rôle potentiel d'Entresto pour le syndrome de Barth. Cette présentation vise à éduquer notre communauté sur la biologie cardiovasculaire du syndrome de Barth, les indications actuelles de l'utilisation d'Entresto et les opportunités cliniques et de recherche potentielles d'Entresto pour notre communauté. [INSCRIVEZ-VOUS ICI](#)

Adultes atteints du Syndrome de Barth et vie de couple : quelles perspectives ?

L'étude de recherche dirigée par Jason Shandler (Université de Boston) recrute toujours des personnes affectées pour participer à une interview pour discuter de sujets tels que la datation, les relations, la planification familiale, les réseaux de soutien et la reproduction. Ouverte aux personnes concernées de 18 ans et plus, cette étude poursuit nos efforts pour entendre et communiquer la voix du patient à la communauté de recherche au sens large. Plus d'informations peuvent être trouvées [ici](#), et [si vous souhaitez participer, veuillez cliquer ici](#).

"FINALEMENT, MÉMORISER LE CYCLE DE KREPS VALAIT LE COUP"

Interview du Dr Hillary Vernon dans Medscape

Le docteur Hilary Vernon a récemment été interviewée dans [cette publication de Medscape](#) où elle discute des troubles mitochondriaux et de son travail sur le syndrome de Barth, du diagnostic, de la gestion et de l'essai clinique TAZPOWER. [En savoir plus ici](#)



CONFERENCE BARTH 2020

VOUS SOUHAITEZ INTERVENIR ?

Notre 10e conférence internationale BSF sur la science, la médecine et la famille approche à grands pas, et il est encore possible de participer, en tant qu'intervenant ! Les chercheurs intéressés doivent fournir une page

(max 400 mots) qui décrit la présentation proposée en termes généraux, avant le 16 mars. Veuillez envoyer vos résumés directement à erik.lontok@barthsyndrome.org. Plus d'informations peuvent être trouvées [ici](#)

Aidez la Barth Syndrome Foundation pour #morein2020

Faite un don



Suivez nous : [syndromedebarth](https://www.instagram.com/syndromedebarth)

Association Syndrome de Barth
13, rue de la Terrasse 92150 Suresnes
06.15.58.02.32 - Contact@barthfrance.com