



6^{ème} colloque international & 1^{ère} conférence grand public consacrés au syndrome de Wolfram Un grand et beau succès !

Le 6^{ème} colloque international entièrement consacré au syndrome de Wolfram a été, aux dires de tous, un grand succès, d'autant que le beau temps était au rendez-vous. Trente-sept participants, scientifiques, médecins, industriels, institutionnels et représentants associatifs étaient présents. Ils sont venus du Japon, des Etats-Unis et de partout en Europe. Tous nous ont fait part de leur joie d'être là et remercient chaleureusement l'association pour ce qu'elle fait pour la Communauté Wolfram. Ce colloque est, aux dires de certains, le meilleur jusqu'à présent, ce qui tient tant à la localisation dans le magnifique Morbihan et à la qualité de l'organisation qu'à la teneur des échanges et à l'esprit hautement collaboratif de l'ensemble des participants. Ils disent avoir trouvé de l'inspiration à Vannes et repartent avec un esprit oxygéné, de nouvelles collaborations, des plans de recherche actualisés et des idées de moyens pour venir en aide à toutes les personnes touchées par la maladie. Cet article résume les informations marquantes relevées lors de ces deux jours très riches.



Le beau temps, qui était au rendez-vous lui aussi, nous a permis d'emmener nos 37 congressistes et deux élus locaux sur un bateau qui leur a fait visiter le Golfe du Morbihan. Une pause bien méritée pendant ces deux jours de travail intensif.

La Bretagne à l'origine d'un magnifique parcours médico-scientifique – Comme l'a rappelé N. Le Floch, Vice-Présidente Recherche, lors de son discours d'ouverture du colloque, les racines bretonnes de l'association sont profondes. Sans les extraordinaires soutiens locaux et l'énergie déployée par les bénévoles de cette région, l'association n'aurait jamais pu en arriver là où elle est aujourd'hui. Après presque dix ans d'activité, ses réalisations sont nombreuses. Toutefois, on ne peut pas ralentir en si bon chemin ! Aujourd'hui, l'objectif est que la communauté Wolfram, unifiée autour d'objectifs communs, accélère encore le pas car les progrès obtenus, certes inimaginables il y a quelques années, ne permettent pas encore aujourd'hui de soigner définitivement les enfants et les adultes affectés par la maladie.

Les ressorts cellulaires et moléculaires de la maladie sont patiemment décryptés – De nombreuses présentations ont

été faites au cours du colloque pour disséquer les mécanismes du syndrome de Wolfram. Force est de constater qu'il reste encore aujourd'hui beaucoup de zones d'ombre dans les causes cellulaires de la maladie. Mais les connaissances progressent ! Ainsi, B. Delprat de Montpellier a fait part d'une nouvelle découverte qui montre que dans le syndrome de Wolfram, la bonne communication entre deux compartiments cellulaires importants entre autres pour la synthèse des protéines et la production d'énergie est empêchée. Cette découverte est importante car elle permet de mieux cerner le rôle de la Wolframine, protéine dont le déficit, entraînant la mort cellulaire, est la signature du syndrome de Wolfram de type 1.

Les critères permettant de quantifier la progression clinique de la maladie se précisent – Les connaissances sur le développement de la maladie humaine avancent. C'est important d'une part pour mieux décrire la pathologie et

mieux soigner les malades, mais c'est également important lors d'essais cliniques, quand les médecins ont besoin de critères mesurables pour décrire l'effet d'un médicament sur l'état de leurs patients. Une session entière du colloque a donc été consacrée à cette thématique. La présentation qui a le plus particulièrement retenu notre intérêt est celle de T. Hershey (Université Washington, USA) qui a mis en évidence, chez des patients, et par imagerie médicale, une diminution significative et reproductible du volume d'une région du cerveau impliquée notamment dans la motricité et les fonctions autonomes (digestives, respiratoires, cardiaques, et glandulaires). Cette altération pourrait expliquer plusieurs des symptômes se déclarant au cours de la maladie.

La caractérisation des médicaments candidats se poursuit activement et de nouvelles pistes se dévoilent... – Comme nous l'avons déjà annoncé, plusieurs programmes thérapeutiques sont en cours. A Montpellier, la mise au point de la thérapie génique oculaire progresse, et les derniers résultats, obtenus chez un modèle de souris sont encourageants quoique non conclusifs (J. Jagodzinska). Des travaux supplémentaires, qui s'étaleront sur une bonne année, sont encore nécessaires. Aux Etats-Unis et en Grande-Bretagne, deux programmes thérapeutiques sont sur le point d'aboutir à des essais cliniques (F. Urano ; T. Barrett). La date de démarrage de ces essais n'est pas connue avec précision, car les étapes réglementaires et logistiques nécessaires avant de lancer le recrutement des patients sont multiples, sans compter que des fonds importants doivent être levés pour les organiser. Une étape essentielle vient toutefois d'être franchie : les deux médicaments candidats ont obtenu la désignation médicament orphelin, une condition indispensable pour lancer des études chez l'homme.

Enfin, les chercheurs ne s'arrêtent pas là. Aux Etats-Unis et à Montpellier, de nouvelles pistes sont à l'étude.

Les soins s'organisent – C'est chose faite depuis novembre 2015! Le professeur Orssaud a fait part lors du colloque de l'ouverture, à Paris, de la première consultation pluridisciplinaire entièrement consacrée au syndrome de Wolfram.

Un réseau mondial de collaborations se tisse – Depuis notre premier colloque en 2009, de nombreuses collaborations se sont mises en place entre les différents laboratoires et consultations du monde entier qui se consacrent à la prise en charge médicale et à la recherche sur le syndrome de Wolfram. Ces collaborations ne font que se renforcer à l'approche des essais thérapeutiques. Mais la dynamique créée par les chercheurs et les médecins est également en train de s'organiser entre représentants de malades. En effet, des associations belge et italienne tout nouvellement

créées sont venues renforcer un réseau déjà composé d'une dizaine d'autres. L'ensemble des associations se réunira dans le courant de l'automne, vraisemblablement à Paris, pour discuter d'actions communes.



Les soutiens se renforcent – En marge du colloque scientifique, l'association a organisé une conférence grand public le mardi 28 juin au soir. Le programme en a été très riche, et les 150 personnes de l'auditoire, dont de nombreux bénévoles, ont ainsi pu entendre de vive voix ceux qui font la Communauté Wolfram : familles, malades, chercheurs, soutiens et partenaires, qui sont venus partager avec le public les raisons de leur engagement, leurs projets et leurs espoirs. Aux dires des personnes présentes, la soirée a été un moment fort en émotion, de grande qualité, où il a été possible de toucher du doigt ce qu'est une maladie rare et entendre des chercheurs de haut niveau. Nous ne doutons pas que cette soirée, à la fois grave et festive, contribuera au renforcement de nos forces vives !

Mais il reste encore beaucoup de chemin à parcourir... – Le développement de médicaments efficaces et sûrs nécessite un très long chemin semé d'embûches, et malgré la qualité et l'intensité des travaux actuellement menés, les résultats encourageants obtenus, il n'est pas encore possible de dire si un des médicaments candidats actuellement identifié pourra un jour sinon guérir définitivement de la maladie, du moins soulager les personnes atteintes du syndrome de Wolfram. Par conséquent, il est important de ne pas relâcher les efforts. Il faut continuer à soutenir les travaux en cours, les renforcer, mais également prévoir d'autres projets en parallèle, porteurs de nouvelles pistes. Des initiatives susceptibles d'enrichir la connaissance de la maladie et la découverte de stratégies thérapeutiques alternatives sont indispensables, afin de garantir la victoire sur la maladie. Pour y contribuer, l'association ambitionne l'organisation d'un nouvel appel à projets dans les mois à venir. Elle multiplie les efforts pour lever les fonds nécessaires, et elle a besoin pour cela de toutes les énergies disponibles.

V. P.