



2023/2024

Dossier de presse

« Ensemble pour vaincre l'ataxie de Friedreich »

SOMMAIRE / FICHES

1. Notre défi familial « Les Mesnil-AF »
2. L'ataxie de Friedreich (AF),
une maladie génétique rare
3. L'enjeu de la pratique sportive pour
les personnes atteintes par l'AF
4. L'AFAF, une association engagée
au plan national et international
5. Comment nous aider ?

Contact Presse

Jacques Mesnildrey
Président de l'Association « Les Mesnil-AF »
06 20 92 04 05
jacques.mesnildrey@wanadoo.fr



FICHE 1

Le défi familial « Les Mesnil-AF »

Une maladie rare, une famille, un défi... sportif !

Cette idée de défi sportif est partie d'une famille normande dont deux frères et une sœur sont atteints d'une forme tardive de l'ataxie de Friedreich (AF), et qui se sont mobilisés au sein de l'association qu'ils ont créée : « Les Mesnil-AF ».

Leur objectif : rallier Ouistreham (Calvados) à La Rochelle (Charente-Maritime) par la voie cyclable Vélo Francette, soit près de 660 kilomètres du 17 au 27 avril 2024, en utilisant les moyens adaptés à leur handicap, à savoir : vélo couché et tricycle.

D'autres malades se joignent à eux pour ce périple, ainsi que des amis et une grande partie de leur famille, très nombreuse puisqu'ils sont dix frères et sœurs, sans oublier conjoints et enfants. Tout le monde ne pédalera pas mais tous ont répondu présents pour l'organisation.

Leur but est :

- **de faire connaître cette maladie rare qu'est l'ataxie de Friedreich,**
- **de récolter des fonds pour l'AFAF afin de soutenir la recherche,**
- **et de sortir de leur zone de confort en pratiquant une activité physique même quand des obstacles se dressent devant eux.**

Ils passent près de chez vous ?

Du 17 au 27 avril 2024, leur parcours les amènera du Calvados à la Charente-Maritime via la Vélo Francette.

N'hésitez pas à venir les soutenir, les accompagner un bout de chemin !

Ce sera l'occasion d'échanger, d'en apprendre davantage sur cette maladie rare et le quotidien des personnes atteintes par l'ataxie de Friedreich, mais surtout de partager collectivement un événement sportif, pour susciter des soutiens financiers et dons pour la recherche.



Itinéraire et étapes du défi sur la Vélo Francette du 17 au 27 avril 2024

	MERCREDI 17 avril	JEUDI 18 avril	VENDREDI 19 avril	SAMEDI 20 avril	DIMANCHE 21 avril	LUNDI 22 avril	MARDI 23 avril	MERCREDI 24 avril 2024	JEUDI 25 avril	VENDREDI 26 avril	SAMEDI 27 avril
DÉPART D'ÉTAPE		CLINCHAMPS-SUR-ORNE	BRÉEL	SAINT-FRAIMBAULT	LAVAL	LA JAILLE-YVON	SAINT-RÉMY-LA-VARENNE	MONTREUIL-BELLAY	AIRVAULT	SAINT-MARC-LA-LANDE	MAILLÉ
PAUSE		THURY-HARCOURT-LE-HOM	LA SELLE-LA-FORGE	AMBRIÈRES-LES-VALLÉES	LA BENÂTRE À ORIGNÉ	LE LION - D'ANGERS	GENNES-VAL-DE-LOIRE	TAIZON	COURGÉ	ÉCHIRÉ-TERNANTEUIL	ND
DÉPART PUIS PIQUE-NIQUE	OUISTREHAM	CLÉCY-LE VEY	LES FORGES DE VARENNE À CHAMPSECRET	MAYENNE	CHÂTEAU-GONTIER	MONTREUIL-JUIGNÉ	SAUMUR	MISSÉ	PARTHENAY	NIORT	MARANS
PAUSE	CAEN	PONT-D'OUILLY	LA GUINARDAIE À TORCHAMP	LE PORT DE MONTGIROUX	MÉNIL	BOUCHEMAINE	LE COUDRAY-MACOUARD	SAIN-GÉNÉROUX	SAINTPARDOUX	COULON	ND
ARRIVÉE D'ÉTAPE	CLINCHAMPS-SUR-ORNE	BRÉEL	SAINT-FRAIMBAULT	LAVAL	LA JAILLE-YVON	SAINT-RÉMY-LA-VARENNE	MONTREUIL-BELLAY	AIRVAULT	SAINT-MARC-LA-LANDE	MAILLÉ	LA ROCHELLE



FICHE 2

L'ataxie de Friedreich (AF), une maladie génétique rare

L'ataxie de Friedreich, une maladie génétique, neurologique, et rare

L'ataxie de Friedreich est une maladie génétique, neurologique, évolutive, rare, liée à un dysfonctionnement mitochondrial. Elle a été décrite pour la première fois en 1881 par le neurologue allemand Nicolaus Friedreich.

- **Une maladie génétique** : le gène défectueux est situé sur la paire de chromosomes n°9. Il a été découvert en 1996 par les équipes du Professeur Koënik et du Professeur Pandolfo. La transmission de l'ataxie de Friedreich est autosomique récessive.
 - ✓ Récessive signifie que les deux parents doivent être porteurs de l'anomalie génétique sur l'un des chromosome 9 pour que l'enfant ait le risque d'être malade. Dans ce cas le risque d'être malade, à chaque naissance, est d'un sur quatre.
 - ✓ Autosomique signifie que la maladie touche garçons comme filles.
- **Une maladie neurologique** : une ataxie est une incoordination des mouvements volontaires dans le temps et dans l'espace par atteinte du cervelet et des voies de la sensibilité profonde. L'ataxie de Friedreich est la plus fréquente des ataxies cérébelleuses.

Elle se déclare en général entre 10 et 15 ans, mais peut également se manifester beaucoup plus tôt, comme à un âge plus avancé.

- **Une maladie rare** : l'ataxie de Friedreich touche environ 1 500 personnes en France.
Les maladies sont dites rares lorsqu'elles touchent une personne sur 2 000 ou moins, soit pour la France moins de 30 000 malades. Ainsi ce sont plus de trois millions de français qui sont atteints par l'une des 7 000 maladies rares connues. Une maladie rare touche un nombre limité de personnes, ce qui rend nécessaire une organisation adaptée de la prise en charge. 80% des maladies rares sont d'origine génétique. Le plus souvent, elles sont sévères, chroniques, d'évolution progressive et affectent considérablement la qualité de vie des personnes malades.



Pour en savoir plus !

✓ Que se passe-t-il dans l'ataxie de Friedreich (AF) ?

L'ataxie de Friedreich est la conséquence d'une répétition anormale (expansion) de triplets GAA, dans le gène atteint, dont la fonction est de délivrer l'information, sous forme d'un code, permettant de fabriquer une protéine frataxine qui se localise dans les mitochondries. Les mitochondries sont des **organites intracellulaires indispensables** au bon fonctionnement cellulaire.

Dans l'ataxie de Friedreich, la frataxine est fabriquée en trop faible quantité.

Cela induit la production de produits toxiques dérivés de l'oxygène appelés radicaux libres, « oxydant la cellule, qui rouille et meurt ».

Actuellement, il n'existe pas de traitement curatif mais la recherche avance à grand pas.

L'ataxie de Friedreich fait donc partie des nombreuses maladies mitochondriales dues à des mutations génétiques.

✓ Comment se manifeste la maladie ?

Elle débute le plus souvent entre 10 et 15 ans, au cours de l'enfance ou de l'adolescence, mais un début plus tardif est possible.

L'évolution est progressive, variable d'une personne à l'autre y compris au sein d'une même fratrie si d'autres sont atteints. Chacun la vit différemment selon sa personnalité et son environnement.

Une prise en charge globale précoce, symptomatique et pluridisciplinaire, est importante pour ralentir l'évolution et éviter certaines complications.

✓ Les premiers signes de l'ataxie de Friedreich

Ce sont des troubles progressifs de l'équilibre et de la coordination des mouvements entraînant :

- une marche de plus en plus difficile, pseudo-ébrieuse, voire des chutes,
- des gestes de plus en plus maladroits,
- une écriture qui se dégrade,
- une grande fatigabilité.



D'autres signes peuvent s'exprimer, de survenue très variable selon chaque personne et/ou dans le temps :

- *une dysarthrie (élocution) d'évolution lente (90 %),*
- *une atteinte cardiaque (60 %), surtout chez les jeunes,*
- *une scoliose importante à l'adolescence (70%),*
- *des pieds plus ou moins creux (58%),*
- *un risque plus élevé de diabète insulinodépendant (30 %),*
- *une spasticité (raideur musculaire involontaire),*
- *une baisse d'acuité visuelle (30 %),*
- *une baisse d'acuité auditive (30%),*
- *des troubles vésico-sphinctériens (40%),*
- *un syndrome d'apnée du sommeil (20%),*

Il est rare qu'une personne soit touchée par l'ensemble de ces complications.

Les capacités intellectuelles sont intactes. Chaque malade est unique.

✓ **Comment affirmer le diagnostic ?**

Depuis 1997, le diagnostic peut être affirmé par un test de biologie moléculaire réalisé sur prise de sang. La parentèle est vivement encouragée à faire le test génétique.

[Source: <https://www.afaf.asso.fr/>]



FICHE 3

L'enjeu de la pratique sportive pour les personnes atteintes par l'AF

Pourquoi faire du sport ?

Le sport est préconisé dans l'ataxie de Friedreich, en fonction de la capacité de chacun, sous contrôle médical.

Que ce soit un sport individuel ou un sport d'équipe, de très nombreux sports peuvent être pratiqués, même avec la maladie.

Le sport permet à tous de se sentir mieux, et, pour les personnes ataxiques, de maintenir leur condition ou ralentir au maximum la dégénérescence liée à la maladie, et donc de garder leur autonomie le plus longtemps possible.

La pratique sportive permet de travailler les muscles, de contrôler la respiration, de se verticaliser :

- en maintenant et/ou renforçant la masse musculaire et l'effort cardio-respiratoire,
- en travaillant la coordination et la motricité fine afin de trouver de la précision dans les mouvements,
- en apprenant à ne pas oublier de respirer pendant l'effort.

Au-delà des bienfaits physiques, la pratique d'un sport peut permettre de rompre l'isolement social.

Quel sport ?

En salle ou en plein air, et quel que soit l'élément (terre, air, eau), **tout est permis !** L'essentiel est d'y prendre du plaisir.

Même ceux qui paraissent impossibles peuvent, dans une structure adaptée et avec les bons accompagnants, être pratiqués.

Il faut veiller à gérer les efforts et à ne pas forcer. L'aide d'un professionnel peut être bénéfique.

Des idées de disciplines sportives, à adapter : musculation, natation, yoga, danse, danse en fauteuil, kayak, tricycle, vélo couché, randonnée (en joëlette), équitation, attelage, tir, handiski, parachutisme, ...



FICHE 4

L'AFAF, une association engagée au plan national et international



L'AFAF, association française de l'ataxie de Friedreich, a été créée en 1980 et est gérée par des bénévoles, touchés de près par la maladie et qui partagent le souhait d'aider les malades et de faciliter l'émergence de traitements.

L'AFAF est une association d'intérêt général.

En France, on estime le nombre de personnes atteintes de l'ataxie à environ 1500. Aussi, avec plus de 900 adhérents, l'AFAF est devenue une interlocutrice privilégiée auprès des autorités de santé telles que la HAS (Haute autorité de santé) ou l'ANSM (Agence nationale de sécurité du médicament).

L'AFAF s'appuie sur **un conseil scientifique** et **un conseil médical et paramédical**, et assure un partenariat avec d'autres associations en France et dans le monde notamment avec FARA (Friedreich's Ataxia Research Alliance) aux Etats-Unis.

L'AFAF est ainsi [adhérente](#) des associations françaises Alliances maladies rares et Orphanet, et des associations européennes Eurordis et EuroAtaxia.

Les actions de l'association sont donc multiples

- **Aider la recherche médicale :**
 - en apportant un [soutien financier](#) aux équipes de recherche après avis du Conseil scientifique (les 3/4 de ses ressources y sont affectés),
 - en collaborant à certaines études.
- **Créer des liens** d'amitié entre les adhérents pour être plus forts ensemble.
- **Accompagner malades et familles dans leur quotidien**
 - par des informations et contacts divers,
 - en offrant des services de soutien psychologique, d'accompagnement social à distance, et d'aide aux adaptations numériques, (service Com-Ataxie)
 - via des livrets d'informations et de suivis médicaux et paramédicaux à disposition des malades, et une revue trimestrielle.



- **Promouvoir l'information sur la maladie et le suivi :**
 - notamment par la diffusion de lettres d'information sur les prises en charge médicales et paramédicales à destination des soignants
 - en recherchant de sources de financement et de parrainage,
 - en participant à la mise en place de centres experts référents et de consultations pluridisciplinaires régionales

Une association dynamique

Dans le cadre de son développement et pour répondre aux attentes de ses adhérents, l'AFAF travaille sur plusieurs axes :

- **augmentation sensible du budget alloué à la recherche.**
Chaque année, dans le cadre d'un appel à projets, l'AFAF participe au financement d'études en recherche fondamentale ou recherche clinique. Il peut s'agir d'études menées par des équipes étrangères.
- **renforcement des services existants** pour les adhérents (service d'aide psychologique et accompagnement social).
- **déploiement du service Com-Ataxie.**
Véritable partenariat entre l'AFAF et le TechLab d'APF France handicap, Com-Ataxie propose aux personnes atteintes de l'ataxie de Friedreich des conseils et des solutions personnalisées au moyen d'outils numériques tant dans la scolarité, la vie professionnelle que dans la vie sociale.
Ce service contribue à éviter le décrochage scolaire et facilite le maintien en milieu professionnel.
Com-ataxie propose un accompagnement par un ergothérapeute et la possibilité de tester et de comparer les différents matériels avant achat.
Le parc existant des matériels destinés aux prêts a été financé par l'AFAF grâce aux dons des adhérents et au mécénat.
Pour le contacter : comataxie@afaf.asso.fr.

[Source : <https://www.afaf.asso.fr/>]



FICHE 5

Comment nous aider ?

Plusieurs options s'offrent à vous !

- ✓ **Adhérez ou faites un don à notre association « Les Mesnil-AF »** et parlez de notre défi autour de vous !

<https://www.helloasso.com/associations/les-mesnil-af>

L'association « Les Mesnil-AF » est habilitée à émettre des reçus fiscaux.

- ✓ **Devenez sponsor de notre défi** et votre nom, votre logo seront intégrés à notre communication.
Prenez en charge certains frais tels que la location de véhicules, les actions de communication, ou apportez-nous un soutien en matériel.
- ✓ **Participez à notre objectif de levée de fonds pour la recherche sur l'ataxie de Friedreich.**

Vous pouvez ainsi faire don directement à l'AFAF (association d'intérêt général), soit par virement ou par chèque, en mentionnant comme référence « Défi Mesnil-AF 2024 » :

<https://www.afaf.asso.fr/nous-soutenir/donner/>

A réception de votre don, un reçu fiscal vous sera envoyé.

Dans le cadre d'un mécénat, l'AFAF dispose d'un dossier complet dédié (cf. dossier mécénat/AFAF en pièce jointe).

Contact

Jacques Mesnildrey
Président de l'association « Les Mesnil-AF »
06 20 92 04 05
jacques.mesnildrey@wanadoo.fr