



ARMK
Association pour le soutien àlaRecherche et auxpersonnes concernées par la Maladie de Kennedy

Bulletin international sur la maladie de Kennedy

Newsletter, Automne 2026

Introduction

Bienvenue dans le Bulletin d'information international sur la maladie de Kennedy – Automne 2026. Alors que la communauté SBMA attend avec impatience le lancement de l'essai de phase 3 ROMA-KD évaluant l'AJ201 (rosolutamide), une deuxième thérapie expérimentale prometteuse est entrée en développement clinique.

Arvinas Therapeutics mène actuellement aux Pays-Bas un essai de phase 1/1B sur l'ARV-027, un PROTAC expérimental administré par voie orale et à action périphérique, conçu pour dégrader de manière sélective le récepteur des androgènes toxique présentant une expansion de polyglutamine dans le muscle squelettique. Ces deux essais ont des implications mondiales pour les patients atteints de la maladie de Kennedy et leurs familles. Nous continuerons à suivre l'évolution de ces développements et à partager des mises à jour dans ce bulletin d'information.

Dans ce numéro, nous sommes heureux d'accueillir l'ASEK-E, l'association espagnole de la maladie de Kennedy, ainsi que la Kennedy Hope Education Foundation au Canada. Ces deux nouvelles organisations contribuent à sensibiliser le public à la maladie de Kennedy et à soutenir les patients et la recherche.
Parmi les autres points forts de ce numéro, citons:

- La KDA octroie près de 400 000 dollars de subventions de recherche à des chercheurs au Japon, au Royaume-Uni et aux États-Unis. De plus, avec l'aide de KD-UK, une bourse Waite-Griffin SBMA a été attribuée à un jeune chercheur de l'université d'Oxford
- L'histoire inspirante d'un patient australien atteint de la maladie de Kennedy, champion du monde de voile handisport dans sa catégorie et membre actif d'organisations australiennes engagées dans la lutte contre les maladies neuromusculaires.
- Les initiatives de l'AIMAK (Italie) visant à fournir une prise en charge orthophonique et un soutien psychologique aux patients atteints de la maladie de Kennedy.
- KD-UK organise un nouveau « Great Road Trip » de sensibilisation, cette fois-ci jusqu'au cercle polaire arctique !
- Le point sur les dernières activités en France et au Japon, notamment la participation de SBMA Japan à l'initiative « Patient and Public Involvement In Research » (PPI) parrainée par l'Agence japonaise pour la recherche et le développement médicaux.

Italie, AIMAK (Associazione di Malattia di Kennedy)

BDocteur Fabrizio Malta, président

aimak.it

1. Recherche scientifique
   - Essai de phase 1 d'Arvinas : Nous suivons de près le prochain essai de phase 1 mené par Arvinas sur la maladie de Kennedy (SBMA), dont le lancement est prévu prochainement au CHDR de Leyde, aux Pays-Bas.
   - ANJII Pharmaceutical : Nous sommes en contact étroit avec ANJII Pharmaceutical afin de discuter et de soutenir le processus de mise en place de leur essai de phase 3 en Italie et en Europe.
   - Collaboration avec Téléthon : Nous entretenons un dialogue permanent et continu avec Téléthon, qui accomplit un travail remarquable dans le domaine de la maladie de Kennedy.
2. Services d'accompagnement
   - Orthophonie 2027 : Nous organisons actuellement une série de 5 séances d'orthophonie en ligne destinées aux patients atteints de la maladie de Kennedy, prévues pour 2027 (axées sur la mastication, la déglutition et la phonation afin d'aider les patients à mieux parler).
   - Soutien psychologique : Avant la fin de cette année, nous organiserons une nouvelle réunion de groupe en ligne avec un psychothérapeute, consacrée à un thème spécifique.

France, ARMK (Association Française de la Maladie de Kennedy)

Catherine David-Mariscot, Présidente

Grâce au site web de l'ARMK, de nouveaux patients et leurs familles découvrent régulièrement notre association, nous contactent et deviennent membres. Je continue à leur fournir des conseils personnalisés ainsi que notre programme de neuro-nutrition conçu pour les personnes atteintes de la maladie de Kennedy.

En examinant les résultats des analyses sanguines que les patients m'ont communiqués, ainsi que les traitements qui leur ont été prescrits, j'ai été frappée par l'ampleur des troubles métaboliques et hépatiques chez certains d'entre eux, notamment un taux élevé de cholestérol LDL. Bien que ces troubles soient connus pour être associés à la maladie de Kennedy, ils semblent particulièrement prononcés chez plusieurs des patients qui ont contacté l'ARMK.

Nous sommes également actuellement en contact avec une femme qui rapporte présenter des symptômes similaires à ceux observés chez les hommes atteints de la maladie de Kennedy. Sa situation mérite une attention particulière, car les femmes porteuses de la mutation génétique sont généralement décrites comme ne présentant que des symptômes légers.

Enfin, nous sommes ravis d'accueillir Pablo Bolivar et la nouvelle association espagnole de patients atteints de la maladie de Kennedy au sein de notre alliance internationale. Nous avons hâte d'en savoir plus sur leur travail et de tisser des liens plus étroits avec eux.

Japan, SBMA Japon

Yukihiko Hamada, Président

SBMA Japan poursuit son engagement dans des activités avec les patients et les chercheurs. Par le passé, l'association a participé à une étude visant à identifier des mesures des résultats rapportés par les patients pour la SBMA, ainsi qu'à une étude internationale sur la littératie génétique. En 2025, elle a assisté au 66e congrès annuel de l'Association japonaise de neurologie consacré aux « méthodes de traitement précoce de la SBMA », et participe actuellement à un essai clinique portant sur la mexilétine en tant que traitement potentiel de la maladie de Kennedy.

L'organisation travaille également en étroite collaboration avec l'Agence japonaise pour la recherche et le développement médicaux dans le cadre de l'initiative « Participation des patients et du public à la recherche » (PPI) :

« Grâce aux activités de participation des patients et des citoyens (PPI), nous sommes convaincus que faire évoluer la perception des patients, pour qu'ils passent d'une « position de soutien » passive à une « contribution » active, est essentiel pour améliorer la qualité de vie (QOL). À l'avenir, nous souhaitons participer activement à la PPI en tant que groupe de patients, en collaborant avec d'autres patients, les professionnels de santé et les chercheurs afin de mettre en place des traitements et d'améliorer la vie des patients et des porteurs. »

Cliquez ici pour accéder au site web de la SBMA Japan.

//Note à l'éditeur : Voici le texte original en japonais correspondant aux déclarations mises en évidence ci-dessus.//

Royaume-Uni, KD-UK

Kim Slowe, Président ed uconseil d'administration

kd-uk.com

KD-UK continue de faire progresser son programme visant à améliorer l'accès régional aux soins pour les personnes atteintes de la maladie de Kennedy (KD) à travers le Royaume-Uni. Une grande partie de ces soins sera dispensée par les 22 centres MND répartis dans tout le pays, et viendra compléter le soutien spécialisé de référence fourni par la clinique dédiée à la maladie de Kennedy à Londres.

Afin de mieux comprendre les difficultés rencontrées par les patients pour accéder à des soins et à un accompagnement adaptés, la Clinique, avec le soutien de KD-UK, a récemment diffusé un questionnaire détaillé à l'ensemble des patients enregistrés au Royaume-Uni. Les réponses sont actuellement en cours d'analyse et contribueront à orienter les futures améliorations des soins prodigués aux patients.

Soutien à la recherche spécialisée et aux soins cliniques
KD-UK continue de financer l'infirmière spécialisée en recherche clinique et le kinésithérapeute de recherche clinique basés à Londres, contribuant ainsi à maintenir une expertise et un soutien essentiels pour les patients. L'association caritative a également eu le plaisir de contribuer au financement de la bourse Waite-Griffith SBMA, qui a été attribuée à Ambra Speciale, une jeune chercheuse talentueuse d'Oxford. De plus, KD-UK finance d'importants travaux de recherche sur la réorientation thérapeutique menés par le Dr Helen Devine à l'université de Newcastle. Ces travaux explorent le potentiel de médicaments existants en tant que traitements possibles de la maladie de Kennedy.

Prix KD-UK Champion 2026
Le Prix KD-UK Champion 2026 a été décerné à Terry Thompson en reconnaissance de sa contribution exceptionnelle à la communauté internationale de la maladie de Kennedy. La citation accompagnant le prix était la suivante:

« Terry a fait preuve d'un leadership exceptionnel en tant que président de la Kennedy's Disease Association. Sous sa direction, il a contribué à étendre la portée et l'influence de l'organisation bien au-delà des frontières des États-Unis. Terry a joué un rôle central dans le rassemblement de la communauté internationale de la maladie de Kennedy, en favorisant la collaboration et en renforçant l'effort mondial pour trouver un remède. KD-UK est fière de saluer l'engagement, le leadership et le dévouement exceptionnels de Terry envers la communauté mondiale de la maladie de Kennedy. »

Le Grand Road Trip dans l'Arctique – août 2027
KD-UK s'active à organiser une nouvelle aventure passionnante visant à collecter des fonds et à sensibiliser le public : le Grand Road Trip dans l'Arctique!
En août 2027, notre fidèle Citroën 2CV rouge partira d'Oxford pour un voyage épique vers le cercle polaire arctique et au-delà, en passant par les Pays-Bas, l'Allemagne, le Danemark, la Suède, la Finlande et la Norvège avant d'atteindre le Cap Nord. L'objectif de cette aventure ambitieuse est de sensibiliser le public à la maladie de Kennedy et de collecter des fonds indispensables pour soutenir la recherche sur cette pathologie. Ce périple fait suite au formidable succès du « Great Road Trip », qui avait relié Los Angeles à Rome en 2022.

Perspectives pour 2027 et 2028
De nombreux événements restent à venir. KD-UK organise une journée dédiée aux patients à Oxford en juillet 2027, réunissant des patients britanniques. Ce sera l'occasion de partager des expériences, d'échanger des informations et de rencontrer d'autres personnes concernées par la maladie.

À plus long terme, l'association soutient également l'organisation d'une nouvelle conférence internationale sur la maladie de Kennedy en 2028. Cet événement offrira une occasion précieuse aux patients, aux cliniciens et aux chercheurs de toute l'Europe et d'ailleurs de partager leurs connaissances, de renforcer la collaboration internationale et de poursuivre leurs efforts en vue de mettre au point de meilleurs traitements et, à terme, de trouver un remède.

Grâce à son engagement en faveur du soutien aux patients, des soins cliniques, de la recherche et de la collaboration internationale, KD-UK reste déterminée à faire une réelle différence pour toutes les personnes touchées par la maladie de Kennedy.

Cliquez ici pour accéder au site web de KD-UK.

États-Unis, Kennedy's Disease Association (KDA)

Terry Thompson, Présidente

kennedysdisease.org

La KDA a le plaisir d'annoncer l'octroi de 398 000 dollars de subventions de recherche et de bourses pour 2026 à des chercheurs au Japon, au Royaume-Uni et aux États-Unis. Les équipes de recherche et les personnes suivantes ont bénéficié d'un financement:

- Albert La Spada et Eric Wang, Université de Californie à Irvine
- Marni Falk et Melis Close, du Collège de médecine du Wisconsin, en collaboration avec Christopher Grunseich, des Instituts nationaux de la santé
- James Sleigh et Annalucia Darbey, University College London
- Annalucia Darbey, Alex Cammack et Petro Fratta, University College London
- Tomoki Hirunagi, Université de Nagoya, Japon

Par ailleurs, une bourse Waite-Griffin SBMA a été attribuée à Ambra Speciale, de l'université d'Oxford. Cette bourse a été financée conjointement par la KDA et la KD-UK. La KDA félicite tous les lauréats et se réjouit à l'avance des découvertes et avancées majeures qui résulteront de leurs projets de recherche.

La KDA a parrainé le quatrième atelier annuel SBMA de Banbury, qui s'est tenu du 4 au 6 octobre 2026 à New York. Organisé par les professeurs Albert La Spada, Andrew Lieberman et Diane Merry, cet atelier a réuni 19 scientifiques venus des États-Unis, du Royaume-Uni et d'Italie pour explorer le thème « Dysrégulation transcriptionnelle et épigénétique dans l'atrophie musculaire spinale et bulbaire (maladie de Kennedy) ».

La KDA était représentée par son vice-président, Jameson Parker, et le Dr Ed Meyertholen. Cet atelier a une nouvelle fois mis en évidence la force de la collaboration, en réunissant des chercheurs spécialisés dans la SBMA et des experts issus de disciplines scientifiques connexes afin de partager des idées, de faire avancer la recherche et d'identifier de nouvelles pistes de découverte. Plusieurs participants ont qualifié cette rencontre de l'une des conférences scientifiques les plus productives et les plus marquantes auxquelles ils aient assisté.

La KDA a annoncé sa prochaine conférence, qui se tiendra du 7 au 9 novembre 2027 au célèbre Caesars Palace de Las Vegas, dans le Nevada. Cet événement de trois jours réunira la communauté de la maladie de Kennedy (SBMA) autour d'un programme unique combinant des sessions axées sur les patients et une conférence scientifique destinée aux chercheurs et aux cliniciens. La conférence proposera des présentations et des sessions éducatives destinées aux patients, aux porteurs du gène et aux membres de leur famille, ainsi que des mises à jour importantes sur les essais cliniques et les développements thérapeutiques émergents. Les participants auront également l'occasion de découvrir les dernières avancées de la recherche en laboratoire et les efforts en cours pour développer des traitements efficaces contre la SBMA.

Cliquez ici pour accéder au site web de la Kennedy Disease Association.

Australie, KD Downunder

Rod Kent, President

KD Downunder tient à rendre hommage à Chris Symonds, un patient atteint de la maladie de Kennedy qui s'est illustré dans des compétitions internationales de voile et qui est un porte-parole efficace auprès de l'association australienne de la maladie des motoneurones (MND). Chris œuvre activement à la sensibilisation à la maladie de Kennedy et à la MND grâce à ses mandats au sein de conseils d'administration et de comités. Grâce à son expérience vécue, il partage sa compréhension aiguë de l'impact de la maladie sur les individus et les familles.
« Le discret accomplisseur »

Chris Symonds fait partie de ces hommes qui accomplissent leur travail en toute discrétion, sans que l'on entende souvent parler de leurs réalisations. Chris vit avec sa femme Fayellen à Wynyard, en Tasmanie (Australie), et a quatre enfants adultes.

Chris a reçu un diagnostic de maladie de Kennedy en 2002. Il admet avoir traversé une période de deuil, mais plutôt que de perdre son temps à se plaindre contre le destin, il a canalisé son énergie vers des activités plus productives.

Chaudronnier-soudeur de métier, Chris a quitté en 2010 son poste de cadre supérieur chez Caterpillar Underground Mining, un grand site de conception et de fabrication basé à Burnie, en Tasmanie. Aujourd'hui à la retraite, Chris a travaillé chez lui pour préparer sa maison à l'avenir. Il a construit une terrasse et une nouvelle cuisine, les rendant accessibles en fauteuil roulant. Il n'en avait pas besoin à l'époque, mais, prévoyant, il avait tout prévu pour le moment où ce serait le cas. Chris indique que cela lui a fait plaisir de reprendre un travail manuel, ce qu'il n'avait pas fait depuis de nombreuses années. Cela n'a pas ralenti la progression physique de la maladie, mais cela a certainement contribué à son bien-être psychologique.

Pratiquant la voile depuis l'âge de dix ans, Chris craignait de ne plus pouvoir continuer à profiter de son passe-temps favori à mesure que la KD progressait. Il a adapté ses bateaux pour pouvoir continuer. Il est aujourd'hui champion national et international de Para World Sailing dans sa catégorie. Depuis 2016, ce triple champion du monde s'est illustré avec succès lors de compétitions mondiales, européennes, Asie-Pacifique, nationales et au niveau des États. Il est également entraîneur de voile agréé par Australian Sailing et mentor d'autres navigateurs. Il a remporté à six reprises le titre de « Para Sailor of the Year » d'Australian Sailing – un record –, et est instructeur agréé pour les permis de navigation de bateaux à moteur ainsi que commandant de l'unité de sauvetage maritime de Wynyard.

Parmi ses activités liées à la maladie de Kennedy, Chris est :
· Président de l'Association tasmanienne contre les maladies des motoneurones.
· Directeur de l'Association australienne contre les maladies des motoneurones.
· Membre du comité de gouvernance de MND Australia.
· Membre du groupe de travail chargé de l'élaboration des lignes directrices australiennes sur la prise en charge de la MND.

Chris se consacre désormais à sa santé, à sa famille, à sa communauté, à la voile et à la gestion autonome de son régime national d'assurance invalidité (NDIS). Il veille à sa santé physique et mentale en suivant des séances d'entraînement personnel en piscine et à domicile d'une heure, cinq fois par semaine. Chris affirme qu'une attitude positive, la préparation et la planification de son avenir sont la clé de ses réussites et de son bien-être.

Cliquez ici pour accéder à la page Facebook de KD Downunder.



Canada, Fondation Kennedy Hope pour l’éducation

Jinyuan Wu, President

Une nouvelle initiative a été lancée au Canada pour sensibiliser le public à la SBMA. La Kennedy Hope Education Foundation (KHEF) est une nouvelle organisation basée dans la région métropolitaine de Toronto qui a pour objectif de faire connaître la maladie de Kennedy par le biais de programmes éducatifs destinés dès le lycée. Cette initiative revêt une importance particulière, car la maladie touche de manière nettement plus fréquente les populations autochtones de l’Ouest canadien.

Leur premier événement a pris la forme d’une campagne de sensibilisation de deux jours à l’Iroquois Ridge High School (IRHS) début octobre. Les élèves et le personnel ont participé à un « Strength Challenge » (défi de force) qui a mis en évidence l’impact de la faiblesse musculaire dont souffrent les personnes atteintes de la SBMA, ainsi qu’à un « 100-Step Challenge » (défi des 100 marches) auquel ont pris part plus de 400 élèves. Des stands éducatifs ont été installés dans toute l’école, et cette activité a encouragé les participants à réfléchir à la manière dont des gestes quotidiens tels que marcher, monter des escaliers ou se lever d’une chaise peuvent devenir de plus en plus difficiles pour les personnes touchées par la maladie. Les élèves et le personnel ont également porté des bracelets bleus « Cure Kennedy Disease » afin de manifester leur soutien et de sensibiliser la communauté scolaire.

L’IRHS a eu l’honneur d’accueillir Max Zhou, titulaire d’un doctorat et d’une maîtrise, qui s’est entretenu avec les élèves de biologie des classes de 11e et 12e années au sujet de l’impact de la maladie de Kennedy sur les patients et leurs familles, ainsi que des efforts en cours pour faire progresser la recherche et le développement de traitements. Sa présentation comprenait des ressources pédagogiques, une discussion en classe et une séance de questions-réponses qui ont aidé les élèves à mieux comprendre les défis auxquels sont confrontées les personnes atteintes de troubles neuromusculaires rares.

Cet événement, soutenu par Dystrophie musculaire Canada et la KHEF, a permis de sensibiliser le public, d’encourager l’empathie et de souligner l’importance de la défense des droits et de la recherche pour les personnes et les familles touchées par la maladie de Kennedy.



Espagne

Pablo Bolivar, President

Notre communauté s’agrandit lentement ; nous sommes à ce jour 21 frères atteints de la maladie de Kennedy. Nous avons créé un groupe WhatsApp pour nous soutenir mutuellement.

Nous sommes une association légalement constituée en Espagne, qui se consacre à apporter un soutien, des informations et un accompagnement émotionnel aux personnes touchées par la maladie de Kennedy (atrophie musculaire bulbospinale ou SBMA).

Notre organisation est officiellement enregistrée et affiliée auprès des autorités compétentes ; elle fait partie des associations reconnues au niveau national représentant les patients atteints de maladies neuromusculaires.
Grâce à notre adhésion à l'ASEM (Fédération espagnole des maladies neuromusculaires), nous travaillons aux côtés d'autres organisations pour améliorer la visibilité, la recherche, les ressources de santé et la protection des droits des personnes atteintes de la maladie de Kennedy et de leurs familles.

Certains de nos membres participent à des rencontres sur les « maladies rares » organisées dans toute l'Espagne.
Cliquez ici pour accéder au site web de SBMA Espagne.

N'hésitez pas à faire part aux dirigeants de l'association de vos suggestions pour les prochaines éditions de cette newsletter.