



LE PROJET ASSOCIATIF

2014-2019

PREAMBULE

L'association Vaincre les Maladies Lysosomales est une association régie par la loi du 1^{er} juillet 1901, elle a été créée le 16 mai 1990 par des parents d'enfants malades. Elle est reconnue d'utilité publique depuis 2006. La forme associative et la démocratie qui se rattachent à son statut juridique sont en cohérence avec son identité et ses valeurs. VML agit en indépendance, dans le respect des lois et des réglementations en vigueur relatives aux missions et aux prestations qu'elle développe en direction de ses adhérents.

Administrateurs et adhérents de l'association Vaincre les Maladies Lysosomales se retrouvent sur trois valeurs essentielles, c'est-à-dire ce qui, individuellement et collectivement leur apparaît comme fondamental dans le projet de l'association.

Ces trois valeurs sont : LA RIGUEUR
 LA SOLIDARITE
 L'ENGAGEMENT

La notion de **Rigueur** recouvre la volonté d'agir dans la transparence des comptes financiers à l'égard des membres de l'association, de ses donateurs et des tiers extérieurs, mais également dans l'exécution des actions menant à l'atteinte des objectifs fixés par le présent projet.

La rigueur est le garant que toute action entreprise s'inscrit bien dans la fidélité à une cause commune, sans interférence d'intérêts particuliers. Synonyme de rectitude, elle est une marque forte de l'esprit partagé par tous les acteurs de VML.

Association à but désintéressé, VML met en avant sa volonté permanente de maîtriser ses dépenses de gestion courante pour mieux employer ses ressources à ses missions principales d'aide aux familles et de soutien de la recherche.

La vocation de VML n'est pas l'assistance. Sa réussite passe avant tout par la **Solidarité**.

Solidarité entre malades et bien portants: l'association permet avant tout de faire contribuer nos concitoyens à l'assistance (morale, financière, médicale et matérielle) des personnes touchées par la maladie.

Solidarité entre maladies rares et maladies très rares : VML a choisi dès le départ de regrouper toutes les maladies lysosomales, soit une cinquantaine en l'état de la connaissance scientifique. Ce faisant elle ne fait aucune distinction dans son objet au regard des types de pathologie rencontrés et de leur taux de prévalence.

Solidarité entre enfants malades et adultes malades : parce que les maladies s'expriment de manière différente dans la vie de l'individu, VML associe enfants et adultes dans les réponses qu'elle souhaite apporter à chacun.

Solidarité entre familles constituées, familles éclatées par la maladie et familles touchées par le deuil : l'écoute, la compréhension, le partage des expériences sont également au cœur des actions de l'association.

L'**Engagement** c'est la traduction en action d'une pensée active. Chaque acteur de VML a délibérément choisi de quitter son rôle de spectateur pour mettre au service d'un but commun son énergie, ses compétences et son temps libre. La lutte contre la maladie est aussi celle menée contre le temps, elle ne peut supposer aucun relâchement dans sa continuité.

SOMMAIRE

I-LES AXES STRATEGIQUES DE L'ASSOCIATION

II-SOUTENIR ET AGIR AU QUOTIDIEN

Agir sur la qualité de vie

Faciliter l'information pour aider aux décisions de chacun

III-PREPARER L'AVENIR EN SOUTENANT LA RECHERCHE

Assurer la pérennité de la recherche dans le champ des maladies lysosomales

Diversifier les sources de financement de la recherche

Favoriser l'échange à l'international

IV-MIEUX SENSIBILISER LE PUBLIC AUX MALADIES LYSOSOMALES POUR ELARGIR LA BASE DE SOUTIEN

Une meilleure information scientifique et médicale vers les patients

Une reconnaissance par le grand public des maladies lysosomales

Maintenir et développer la capacité revendicative de l'association

I- LES AXES STRATEGIQUES DE L'ASSOCIATION

Le projet de VML repose sur un objectif ultime : la guérison des personnes atteintes d'une maladie lysosomale. Le chemin vers cette réalisation se décline depuis 1990 dans le respect de sa mission sociale articulée autour de trois axes d'action.

AMELIORER ET ACCROITRE LA CAPACITE D'AIDE ET DE SOUTIEN AUX MALADES ET LEUR FAMILLE

Les maladies lysosomales sont nombreuses, puisque environ une cinquantaine sont actuellement dénombrées¹. Néanmoins, elles restent des maladies génétiques qualifiées de rares en raison de leur taux de prévalence faible (inférieur à 1 malade pour 2 000 personnes). Aucune ne fait l'objet aujourd'hui d'un traitement curatif. Il faut donc vivre avec sa maladie, ou juste essayer de survivre. L'association VML souligne très fortement dans son projet son rôle d'aide et de soutien à toutes les personnes, enfants et adultes, atteintes, mais également à leur entourage familial.

FAVORISER LA RECHERCHE SCIENTIFIQUE ET MEDICALE

En 2013, neuf types de maladies lysosomales² bénéficient d'un traitement permettant de contenir la maladie et plusieurs essais thérapeutiques sont en cours ou proches d'être lancés. La recherche scientifique et médicale progresse, mais elle doit être soutenue financièrement par des fonds privés. Pour VML, cet investissement est bien sûr primordial. Il nourrit l'espoir de comprendre à terme les processus de chaque maladie et ainsi d'apporter des réponses thérapeutiques définitives à tous les individus atteints d'une maladie génétique rare en général, et lysosomales en particulier.

SENSIBILISER LE PUBLIC A L'IMPORTANCE DU COMBAT CONTRE LES MALADIES LYSOSOMALES

Faire connaître l'association auprès de toutes les personnes concernées par une maladie lysosomale, mais également du corps scientifique et médical constitue le premier champ d'action dans le registre de la sensibilisation. Le second est tout aussi important puisqu'il doit favoriser la réussite des opérations d'appel à la générosité du public. Car VML n'existe que par le soutien financier privé, sans intervention ponctuelle ou récurrente de Pouvoirs Publics.

¹ Liste en annexe

² Gaucher type I et III, Fabry, MPS I, MPS II, MPS VI, Maladie de Pompe, Cystinose, Niemann-Pick type C

LE PROJET ASSOCIATIF 2014-2019

En conformité avec la mission sociale de leur association, les adhérents de Vaincre les Maladies Lysosomales ont décidé de préserver l'équilibre dans la réalisation de ses trois axes stratégiques, dont les priorités pour chacun seront de :

- Soutenir et accompagner au quotidien.**
- Agir sur le long terme en assurant un financement régulier de la recherche scientifique et médicale.**
- Familiariser le grand public à la dénomination « lysosomale » et assurer avec vigilance un rôle d'avertisseur des problématiques supportées par les patients et leur famille.**

II-SOUTENIR ET AGIR AU QUOTIDIEN

Avec un investissement traditionnellement fort dans ce registre d'activité, Vaincre les Maladies Lysosomales accentuera plus particulièrement ses efforts pour agir sur la qualité de vie de la personne malade et de son entourage d'une part et sur l'information sociale aux fins d'aider les familles dans leurs décisions qu'imposent l'irruption de la maladie et son évolution d'autre part.

AGIR SUR LA QUALITE DE VIE

Parce que l'arrivée d'un traitement n'est malheureusement pas une échéance à court terme pour beaucoup de malades et, que lorsque par bonheur il existe, son efficacité en termes de confort de vie peut s'avérer relative, l'association VML s'emploie à fournir des réponses aux problématiques du quotidien. Dans cet esprit, les actions sur les cinq prochaines années s'orienteront autour de l'évaluation et de la prise en charge de la douleur, qu'elle soit physique ou psychique, de l'accès à des séjours de répit, d'un meilleur accès aux structures d'accueil adapté, de réponses aux problématiques de la vie professionnelle et de l'adaptation du soutien aux familles (parents, fratrie, grands-parents...) avec une attention particulière pour celles qui sont touchées par le deuil.

Lancé dans le cadre du projet associatif 2011-2013, l'important travail sur la reconnaissance de la souffrance psychique chez l'enfant malade non communicant devra notamment se concrétiser par la publication d'une étude scientifique. A partir de ce dernier, l'association devra réfléchir aux préconisations d'une meilleure prise en charge diffusable aux professionnels de santé.

Thème sensible, l'amélioration du traitement de la douleur physique reste une priorité. Dans cette optique, un accent tout particulier sera porté sur la collaboration avec les centres hospitaliers antidouleurs, la diffusion d'outils d'évaluation de la douleur et enfin sur l'information des techniques de traitement non médicamenteux.

Plus que pour tout autre, le besoin de répit est exacerbé par les exigences au quotidien de la maladie. Pour VML, il est impératif de permettre l'accès à des solutions de répit au plus grand nombre de familles et quelle que soit l'évolution de la maladie. Très avant-gardiste sur cette problématique, puisque des solutions de séjours sont proposées depuis 2000, VML adaptera son offre au développement de solutions qui sont désormais proposées par des organismes externes spécialisés ou non. Le répit peut également s'entendre d'une soirée, d'une journée ou d'un week-end. A cet égard, un effort d'information sur les solutions d'aide locale, de soins palliatifs devra être porté à destination des parents démunis.

Très souvent, l'évolution de la maladie chez l'enfant pose le problème de l'exclusion du milieu scolaire. Confronté à l'exigence d'une prise en charge au quotidien, les familles peinent à trouver des solutions d'accueil dans les structures spécialisées. Cette difficulté est de plus aggravée par les contraintes et spécificités de la maladie. Afin de permettre un meilleur accès aux établissements spécialisés, VML réalisera un annuaire des centres reconnus comme volontaires et compétents dans la prise en charge de patients souffrant d'une maladie lysosomale. Et pour encore améliorer l'accueil, un accompagnement des structures sera proposé par l'association. Ce service d'information et parfois de médiation sera en particulier étendu dans les situations ponctuellement délicates de transfert d'une structure d'accueil pédiatrique vers une structure pour adultes.

L'amélioration de la prise en charge médicale et l'arrivée de traitements spécifiques ont permis une heureuse augmentation de l'espérance de vie des jeunes malades. Ce faisant, une nouvelle problématique s'est posée avec le passage du patient du service hospitalier pédiatrique à celui du soin adulte avec très souvent une rupture dans la continuité de la prise en charge. Sujet vaste, puisqu'il peut concerner chaque citoyen, VML s'emploiera à travailler avec les centres de référence des maladies métaboliques pour aider à améliorer la coordination des équipes médicales lors des transferts.

Grâce au projet associatif 2005-2010, un effort tout particulier a été réalisé pour accompagner les familles confrontées au deuil, mais également pour leur donner toute leur place au sein de l'association et de son combat contre la maladie. Loin de penser que tout a été fait, l'association a pour intention de rester vigilante sur les besoins et attentes de cette population qui constitue une part importante de ses adhérents, notamment par des consultations régulières.

FACILITER L'INFORMATION POUR AIDER AUX DECISIONS DE CHACUN

Comme énoncé précédemment, l'espérance de vie des jeunes patients s'est notablement allongée. Au-delà des questions de prise en charge médicale et de recherche de nouvelles structures d'accueil, la question du passage de la majorité de l'enfant suscite souvent de difficiles interrogations pour les parents. Que ce soit dans un registre juridique ou psychologique, VML a pour ambition de développer sa capacité à accompagner individuellement chaque parent dans cette étape de la vie.

L'une des grandes motivations pour nombre de personnes à adhérer à une association comme Vaincre les Maladies Lysosomales est le souhait de rentrer en contact avec d'autres personnes traversant ou ayant traversé des épreuves similaires. Les initiatives pour faciliter le contact direct entre adhérents devront être mise en œuvre, avec notamment la réalisation d'un annuaire de contact par thématique, l'accompagnement des groupes pathologie, la constitution d'un groupe fratrie. Portée par de nombreuses familles, la volonté d'anticiper certains aspects du deuil est également une motivation d'échange que VML souhaite faciliter.

Consciente que l'échange peut également être source de souffrance, l'association favorisera l'accès à des formations spécifiques à l'écoute pour les volontaires.

III-PREPARER L'AVENIR EN SOUTENANT LA RECHERCHE

Depuis 1992, Vaincre les Maladies Lysosomales consacre une part importante de son budget au financement de la recherche. Cet investissement ne cessera qu'à la découverte des traitements permettant la guérison de tous les malades. Mais l'action dans le domaine de la recherche ne saurait s'arrêter à ce volet d'activité. Et tout d'abord, un important effort doit être fait pour assurer le renouvellement, voire la création d'équipes de recherche scientifique et médicale en particulier en France. C'est à ce souci de continuité et de pérennité que VML orientera ses actions sur l'échéance de ce projet associatif. Pour accroître encore son poids dans la recherche, l'association visera à diversifier le financement des projets, notamment en promouvant le mécénat dédié. Enfin, comme le combat contre les maladies rares ne peut se conjuguer qu'à l'international, VML devra s'efforcer à être représentée au-delà des frontières de l'hexagone.

ASSURER LA PERENNITE DE LA RECHERCHE DANS LE CHAMPS DES MALADIES LYSOSOMALES

Après avoir gagné depuis 2005 sa complète autonomie dans sa politique de soutien à la recherche, VML orientera sa réflexion pour s'assurer une enveloppe budgétaire annuelle dédiée au financement direct de projets dans un premier temps, puis pour fixer sur le moyen terme un seuil minimal annuel à cette enveloppe. Ces deux objectifs ont pour vocation, outre naturellement de faire progresser la lutte contre les maladies lysosomales, d'adresser un message fort au secteur de la recherche, dont l'assurance de financement dans la durée est un pré requis à tout investissement.

Dans le choix de ses financements, Vaincre les Maladies Lysosomales ne s'interdira aucune piste thérapeutique ni aucune pathologie, en particulier dans l'émission de son appel d'offres à projets de recherche annuel. La priorité sera cependant portée vers les équipes scientifiques et médicales françaises. Soucieuse de voir de jeunes professionnels de la recherche et de la santé orienter leur carrière vers les domaines des maladies lysosomales, l'association veillera à mettre en œuvre toute action favorisant ce choix. Dans cet esprit, VML ne s'interdit aucune action d'information et de formation en milieu universitaire, ni d'accompagnement sur plusieurs années de doctorants.

DIVERSIFIER LES SOURCES DE FINANCEMENT DE LA RECHERCHE

Le modèle de financement de la recherche par VML est jusqu'à présent basé sur un même schéma, à savoir la détermination d'une enveloppe budgétaire sur des ressources collectées auprès du public. Pour accroître sa capacité d'intervention, l'association favorisera le mécénat d'entreprise et la grande philanthropie sur des projets pluriannuels.

FAVORISER L'ECHANGE A L'INTERNATIONAL

Qu'elles soient organisées à l'initiative d'associations de patients, de sociétés savantes ou de laboratoires pharmaceutiques, de nombreuses réunions d'informations et d'échanges ont lieu chaque année sur des sujets sensibles à Vaincre les Maladies Lysosomales. Moments privilégiés de rencontre entre associations, mais également entre patients et professionnels de la santé, ces manifestations ne doivent pas être négligées. Pour cela, VML doit renforcer sa capacité à être présente en favorisant notamment la désignation de bénévoles dans les groupes pathologies intéressés par ce volant international.

IV-MIEUX SENSIBILISER LE PUBLIC AUX MALADIES LYSOSOMALES POUR ELARGIR LA BASE DE SOUTIEN

La mission de sensibilisation s'orientera plus précisément vers trois directions ; une personnalisation de l'information médicale et scientifique à destination des malades et de leur famille, une reconnaissance grand public du terme « maladie lysosomale » et enfin le renforcement de la capacité de revendication de l'association.

UNE MEILLEURE INFORMATION SCIENTIFIQUE ET MEDICALE VERS LES PATIENTS

A l'heure des moyens de communication en temps réels, nombre de personnes se considèrent souvent comme en attente d'une information fournie et régulière dans les domaines de la recherche scientifique et médicale. A cet égard, le fait que VML regroupe les 53 maladies actuellement identifiées comme lysosomales³ complexifie la réponse à cette attente. Même si la position de l'association demeure la diffusion d'une information validée scientifiquement, le besoin de chacun de se sentir au plus près de l'actualité appelle un effort pour un accroissement de l'émission d'articles spécialisés. Outre une sollicitation plus appuyée auprès des membres du Conseil Scientifique et Médicale pour une participation plus active en matière de publications adaptées pour VML, la réponse à ce besoin légitime des adhérents devra passer par la réflexion sur un éventuel accroissement des ressources internes.

Toutefois, si le circuit de diffusion attendu est très majoritairement bâti dans le sens association vers adhérents, une sensibilisation doit permettre d'autonomiser les adhérents dans leur besoin en favorisant le contact adhérent vers association. Le développement des groupes pathologie doit également permettre l'identification de leur responsable comme relais d'information. Cette dernière disposition sera d'autant plus appuyée qu'elle s'inscrit également dans une attente d'information toujours plus individualisée. Adresser une information ciblée, à savoir sur une seule pathologie ou famille de pathologies, vers la population adhérente concernée doit constituer une orientation à privilégier dans cet objectif d'accroissement du volume d'information diffusée.

La mise en œuvre d'une communication plus ciblée doit permettre également une meilleure reconnaissance par chaque patient que Vaincre les Maladies Lysosomales constitue l'association représentative de la pathologie à laquelle il est confronté. Ce plan reposera à la fois sur des actions permettant de faire reconnaître cette disposition auprès de tous les professionnels de santé des centres de référence et de compétences, et sur un souhait d'implication de chaque adhérent à agir comme « ambassadeur » de son association.

UNE RECONNAISSANCE PAR LE GRAND PUBLIC DES MALADIES LYSOSOMALES

Si les maladies lysosomales sont rares, elles ne sauraient avoir pour vocation de rester inconnues du grand public. L'association a ainsi pour ambition de démocratiser le terme « maladie lysosomale » en privilégiant toujours la promotion du personnage du Lysosome et en ayant pour projet de définir et mettre en œuvre un vecteur de reconnaissance déclinable sur plusieurs années. Cet objectif a également pour ambition d'élargir les sources de financement et ainsi de réduire le risque de contraction d'un budget uniquement soutenu par l'appel à la générosité du public.

MAINTENIR ET ACCROITRE LA CAPACITE DE REVENDICATION DE L'ASSOCIATION

Parce que représenter les malades et leur familles auprès des Pouvoirs Publics, des organismes privés et publics de la santé et des décideurs politiques est une attente forte et légitime, Vaincre les Maladies Lysosomales maintiendra ses efforts de revendication responsable. A cet égard devront être privilégiées des actions régionales auprès des élus locaux.

En outre, VML continuera à exercer avec vigilance son droit d'expression sur toute limitation des droits sociaux, économiques et éthiques des personnes touchées par la maladie que ce soit à titre individuel ou collectif.

³ Voir liste en annexe

ANNEXE

LISTE DES MALADIES LYSOSOMALES (au 30/03/2013)

LIPIDOSES

Déficit multiple en sulfatases (Austin),
 Fabry,
 Farber,
 Gaucher (types 1, 2 et 3),
 Gangliosidoses à GM1 (Landing),
 Gangliosidoses à GM2 (Tay-Sachs, Sandhoff),
 Krabbe,
 Leucodystrophie métachromatique,
 Niemann-Pick par déficit en sphingomyélinase (types A ou B et intermédiaire),
 Niemann-Pick type C (gènes *NPC1* ou *NPC2*),
 Maladie de surcharge en esters du cholestérol,
 Wolman

GLYCOGENOSE

Glycogénose de type 2 (Pompe)

MUCOPOLYSACCHARIDOSES (MPS)

MPS I (Hurler, Hurler-Scheie et Scheie),
 MPS II (Hunter),
 MPS III A (Sanfilippo type A),
 MPS III B (Sanfilippo type B),
 MPS III C (Sanfilippo type C),
 MPS III D (Sanfilippo type D),
 MPS IV (Morquio types A et B),
 MPS VI (Maroteaux-Lamy),
 MPS VII (Sly),
 MPS IX

OLIGOSACCHARIDOSES ET GLYCOPROTEINOSES

Aspartylglucosaminurie,
 Fucosidose,
 Galactosialidose,
 Mannosidose alpha,
 Mannosidose bêta,
 Mucopolidose (types II et III),
 Mucopolidose type IV,
 Schindler/Kanzaki,
 Sialidoses

ANOMALIE DU TRANSFERT LYSOSOMAL

Cystinose,
 Danon,
 Salla (surcharge en acide sialique libre)

CEROÏDE-LIPOFUSCINOSES NEURONALES (CLN)

CLN 1,
 CLN 2,
 CLN 3,
 CLN 4,
 CLN 5,
 CLN 6,
 CLN 7 et 8,
 CLN 9,
 CLN 10

AUTRES MALADIES LYSOSOMALES

Pycnodysostose
 Syndrome de Papillon-Lefèvre
 Syndrome de Chediak-Higashi