



# LYSOSOME.INFO

La Lettre d'information aux familles et amis de VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES

Numéro 230 - Juin 2024

## APPROCHE PRÉCLINIQUE D'UN TRAITEMENT PAR THÉRAPIE GÉNÉRIQUE DANS LA SIALIDOSE

La sialidose, également appelée mucopolysaccharidose de type 1, est une maladie lysosomale très rare due à des mutations du gène *NEU1* qui conduisent à un défaut de l'enzyme neuraminidase 1 (Neu1).

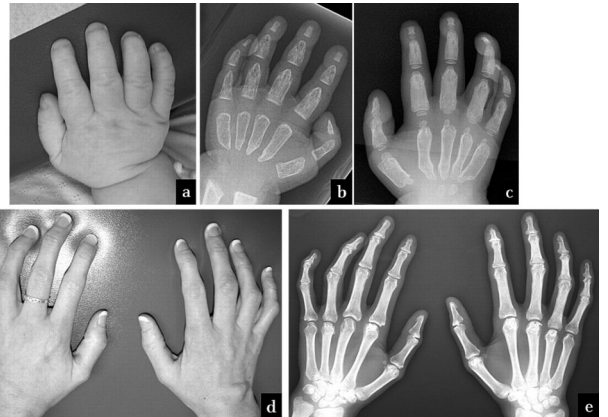
Cliniquement, selon la sévérité et l'âge d'apparition des symptômes, deux formes de la maladie sont décrites. La sialidose de type 1 correspond à la forme moins sévère, les premiers symptômes apparaissent à l'adolescence ou à l'âge adulte avec des myoclonies (contractions musculaires incontrôlées des muscles squelettiques), des crises d'épilepsie, une tâche rouge cerise du fond de l'œil (rétine), une perte progressive de la locomotion et de la vision. La sialidose de type 2, forme sévère de la maladie, se subdivise en 3 sous-groupes : le type 2 congénitale, avec des symptômes pouvant apparaître in utero, le type 2 infantile et le type 2 juvénile dont les symptômes apparaissent respectivement avant l'âge de 1 an et après l'âge de 2 ans. Dans ses formes sévères, on retrouve un retard neurocognitif important et une régression psychomotrice, des manifestations multiples d'organes périphériques, telles que des déformations osseuses, une hépatosplénomégalie (gros foie, grosse rate) sauf pour le type 2 juvénile, une perte progressive de l'audition, une tâche rouge cerise de la rétine, et des problèmes rénaux pour le type 2 infantile.



< Rétine présentant un point rouge -Dr A H Martinez

Ces dernières années, des progrès importants dans la compréhension des mécanismes de la maladie ont été réalisés. L'enzyme Neu 1 pour être active et stable dans les lysosomes doit s'associer à deux autres enzymes, la cathepsine A (PPCA) et la bêta galactosidase. Un modèle animal souris a été créé dans les années 2000, puis récemment un modèle mouton, une étape fondamentale pour la recherche pré-clinique.

Des chercheurs américains tentent actuellement de développer une thérapie génique dans la sialidose. Ils ont présenté récemment les résultats de travaux précliniques menés chez la souris. Trois différents vecteurs de type AAV9 ont été conçus. Le cargo (ou contenant) étudié avec ce vecteur a été de trois



sortes ; le gène *NEU1* seul, la combinaison du gène *NEU1* et celui de la cathepsine A, et enfin le gène *NEU1* plus le gène de la bêta galactosidase. Des souris nouvelles nées ont été traitées par administration d'un de ces vecteurs directement dans le cerveau.

Quel que soit le vecteur utilisé, les chercheurs ont observé une augmentation de la survie des souris malades. Cependant, les souris malades ainsi que non malades ayant reçu le vecteur contenant uniquement le gène *NEU1* ont manifesté vers 10 mois de vie des crises d'épilepsie. Chez l'ensemble des souris, des tests du comportement ont permis de montrer une amélioration importante de la motricité, quel que soit le vecteur utilisé, ainsi qu'une tendance vers l'amélioration de la mémoire et de la cognition, une diminution de la perte des astrocytes (type de cellule du cerveau) et de l'inflammation neuronale. Globalement, le vecteur contenant la combinaison gène *NEU1* plus gène cathepsine A est celui qui a montré la meilleure efficacité. C'est donc avec celui-ci que les chercheurs vont poursuivre les prochaines étapes du développement de la thérapie qui se fera chez un plus gros animal avec le modèle mouton.

Source : Présentation par Jill Gallagher au WORLD 2024

## PATIENTS ADULTES, À VOS AGENDAS !

Les 19 et 20 octobre prochain, VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES organisera un week-end dédié aux adultes autonomes, c'est-à-dire aux malades ne nécessitant pas la présence d'un aidant pour tous les gestes au quotidien. Cette réunion se déroulera au domaine Saint Joseph, à Sainte Foy-lès-Lyon (69). Il comprendra une journée dédiée à l'information médicale et une journée plus ludique pour profiter au mieux de la capitale des Gaules.

Afin de faciliter l'organisation de ce rendez-vous, qui sera également ouvert aux non adhérents, nous avons demandé par voie électronique aux adhérents de VML concernés de faire connaître au siège leur intérêt. Si ce n'est déjà fait, nous vous remercions par avance de bien vouloir le faire rapidement. Vous pouvez également informer de votre non-intérêt.

## UNE NOTE, ÇA VA, PLUS DE DEUX, C'EST FORMIDABLE !

Dimanche 2 juin dernier, les Harmonies de Crépy-en-Valois (60) et de Béthisy (60) donnaient un concert à la MJC de Crépy-en-Valois (60) en soutien à VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES.

Avec 572 euros remis et une belle communication offerte, nous adressons nos plus sincères remerciements aux deux directeurs de ces deux Harmonies, Patrice Beauval pour celle de Crépy-en-Valois et Pascal Baton pour Béthisy, sans oublier bien évidemment tous les musiciens qui les composent.

Et encore bravo aux bénévoles de l'antenne Picardie qui, depuis un mois comme vous pourrez le lire plus avant dans ce numéro du Lysosome.Info, n'ont pas chômé pour VML.





# Le week-end annuel

C'est dans le magnifique cadre des JARDINS DE L'ANJOU, non loin d'Angers, que le rendez-vous annuel des familles s'est déroulé cette année. Ce sont 66 familles, soit 241 personnes avec les intervenants et les invités, qui ont pu ainsi se rassembler sous un ciel dont l'azur était d'autant plus apprécié et savouré que la météo les jours précédents, voire des semaines (!) avait été des plus maussades sur ces bords de Loire.

Exceptionnellement, en raison du calendrier des jours fériés du 8 mai et de l'Ascension, ce « week-end » s'est tenu du jeudi au samedi, permettant de la sorte notamment d'éviter les gros retours du dimanche pour toutes les familles.



## UN PROGRAMME D'ACTIVITÉ TOUJOURS DENSE

Tout d'abord un grand merci à nos intervenantes scientifiques et médicales, les docteurs Nadia Belmatoug, Nathalie Guffon et Marie Vanier qui ont répondu présent, alors qu'il est toujours plus difficile d'obtenir la participation de professionnels de santé ou de l'action sociale. Nos trois intervenantes ont pu animer des ateliers par groupe de pathologies et un sur le sujet de l'éducation thérapeutique des patients sous enzymothérapie.

Le week-end est également un moment privilégié pour permettre l'expression de la vie démocratique de l'association avec les différentes réunions du conseil d'administration, des commissions et bien sûr l'assemblée générale annuelle.

Le week-end de rencontre est aussi un moment de détente avec des ateliers de sophrologie, des activités ludiques et de découverte, comme le fut celui autour de la dégustation de 5 vins de Loire.

Initiative concrète et parlante de la mission de VML, le week-end de rencontre constitue une vitrine pour illustrer à des personnes extérieures toute l'importance de l'association. Remis tout d'abord aux familles à leur arrivée, le livret programme du week-end a été réalisé pour justement être remis à des personnes susceptibles d'aider l'association. Vous pouvez en obtenir des exemplaires sur simple demande au siège.



## AMANDA SCOTT, NOTRE SUPER MARRAINE !

Elle est venue passer toute la journée du vendredi avec les familles et les enfants, Amanda Scott, notre marraine de cœur en aura fait chavirer une nouvelle fois plus d'un par sa bonne humeur communicative, son énergie et son sourire. Nous en parlons peu dans le Lysosome.Info, mais sachez chers amis lecteurs, qu'Amanda ne manque jamais une occasion de citer VML ou de nous proposer lors de ses nombreuses interventions professionnelles.



## UN DINER DES RÉGIONS PANTAGRUÉLIQUE !

Devenu un incontournable du week-end, le dîner des régions est organisé le premier soir. Son principe repose sur l'invitation faite à chaque famille d'apporter une ou plusieurs spécialités de sa région. Chacun dispose ensuite ses produits alimentaires et ses boissons sur des tables dans un espace dédié. A cet égard, le temps magnifique du week-end a permis de profiter pleinement du cadre bucolique des Jardins de l'Anjou.

Cette année encore, la générosité de tous a permis d'offrir à chacun de découvrir avec délices des parfums et des saveurs en qualité et quantité ; autant de moments pour faire connaissance, échanger en faisant découvrir un peu de sa région.





# des familles 2024

## UN WEEK-END DES ENFANTS

Cette rencontre se veut aussi une fête pour tous les enfants. Pour la réussir, ce sont 35 bénévoles qui ont répondu à l'appel de l'association pour venir animer les différents groupes d'enfants de 0 à 15 ans, malades et fratrie. Le thème des activités était tout naturellement les Jeux Olympiques, ou plus précisément les Jeux Lysolympiques (voir encadré ci-dessous). Bien sûr n'étaient absolument pas oubliées les deux incontournables boum et kermesse des enfants, cette dernière avec de très nombreux jouets et jeux à gagner.

Un grand merci à tous ces généreux bénévoles qui ont offert de leur temps et de leur énergie (beaucoup !) à l'heure où tant de personnes en France étaient soit partis en long week-end ou d'astreinte pour les (malheureux) autres.



## UN LÂCHER DE BALLONS EN MÉMOIRE DE NOS CHERS DISPARUS

Moment toujours particulièrement fort du week-end, le lâcher de ballons en mémoire de tous ceux emportés par la maladie depuis la dernière édition du week-end a rassemblé toutes les familles. Rare mais pas seul, une autre façon pour la grande famille de VML d'éprouver toute la solidarité et la fraternité de ses membres.



## LES 1ERS JEUX LYSOLYMPIQUES

Discours d'ouverture, présentation des équipes, 10 épreuves de haute volée, défilé et discours de fermeture... tout y était pour cette première édition, nous l'espérons, de cet événement qui ne peut que gagner en universalité ! Basés sur un esprit purement amateur et festif, ces Jeux Lysolympiques ont pu rythmer encore un peu plus un week-end au programme déjà bien rempli.

Grands gagnants de cette édition 2024, la bonne humeur et l'esprit d'équipe ont permis à tous de se connaître différemment et de partager de beaux moments de convivialité.

Encore bravo aux (ils se reconnaîtront) Grenouilles de l'espoir, aux Phenix, à Lysoblue et aux Oranges pressées qui ont si bien fait leur la belle et unique devise de ces Jeux ; « Altius, Fortius, Lysosomus » ou « Plus haut, Plus fort, Plus de lysosomes » !



David JANNETTA entouré du Conseil d'Administration

## UN NOUVEAU PRÉSIDENT POUR VML

Après 7 années d'exercice, Stéphane Antolin a décidé de passer le relais de la présidence de l'association. Préparée depuis plusieurs mois, cette passation s'est concrétisée à l'issue du conseil d'administration qui a suivi l'assemblée générale des adhérents du 10 mai dernier avec l'élection du nouveau Bureau. A la tête donc de ce Bureau, c'est David Jannetta qui a été élu comme nouveau président de VML. David est adhérent depuis de très nombreuses années. Il est le papa de Nicolas qui souffrait de la maladie de Niemann-Pick type C. Administrateur depuis 2022, il est responsable de l'antenne VML Rhône-Alpes Ouest depuis de nombreuses années.

A ses côtés au Bureau, Cathy Guillemot a été réélue comme vice-présidente, ainsi que Laurence Didierlaurent comme Secrétaire générale. Jean-Marie Favreau a pour sa part été élu comme Trésorier, en remplacement de Thierry Garrigues, dont le mandat d'administrateur se terminait cette année.

Pour rappel, les membres du Bureau sont élus pour un an. Leur rôle est notamment d'assurer la gestion quotidienne et la mise en œuvre des décisions prises en assemblée générale et par le conseil d'administration. Tous les membres du conseil d'administration sont bénévoles. Adhérents, ils sont parents d'enfant malade ou eux-mêmes touchés par une maladie lysosomale.

## L'ASSEMBLÉE GÉNÉRALE 2024

Profitant de la présence du plus grand nombre d'adhérents, le week-end de rencontre est traditionnellement le moment où se tient l'assemblée générale annuelle des adhérents de l'association. Elle a voté les rapports d'activité et financier 2023 et approuvé le projet d'activité pour cette année.



## LE HANDBALL CLUB CRÉPINOY AVEC VML

Ancien joueur du club, Michel Babec, notre délégué de l'antenne VML Picardie, continue de recevoir un soutien appuyé de son staff et de ses équipes. Samedi 25 et dimanche 26 mai derniers, plusieurs matchs de championnat de Handball ont eu lieu à Crépy-en-Valois (60). Durant ces deux jours, ce Club de cœur a apporté son soutien à VML en laissant la buvette à disposition de l'association, un stand de vente d'objets logotés VML et information étant également tenu. Un beau week-end sportif et généreux, puisque ce sont 838 euros de bénéfice qui sont allés nourrir la caisse de VML. Un grand merci à cet égard à nos partenaires, Aquarelle.Com (Brasseur - 60) et Bières et Compagnie (Jaux - 60).

Sur le terrain, ces deux jours de championnat ont été productifs pour ce Club picard puisque les féminines qui évoluent en National 3 sont 3<sup>ème</sup> au classement, l'équipe des U15 garçons Région gagne le titre de champion de Haut-de-France et l'équipe des U13 garçons celui de champion de l'Oise.

Nous adressons nos plus sincères remerciements à tous les membres du Handball Club de Crépy-en-Valois, en particulier à son président Eric Giraudon, ainsi qu'à Betty Rollet et Nicolas Gallou, ses vice-présidents.

Bravo aux bénévoles de VML Picardie qui ont assuré sur ces deux jours pour offrir à l'association visibilité et crédibilité.



## UNE NOUVELLE BONNE RÉCOLTE !

Mardi 1er mai, l'association LA MARTILLACAISE a parrainé pour la 4<sup>ème</sup> année VML lors des traditionnelles courses nature "LES FOULÉS DU VIGNOBLE MARTILLACAI" en Gironde. La spécificité de cette épreuve tient en particulier aux différents tracés qui empruntent les vignobles des plusieurs Châteaux du Pessac-Léognan sous autorisation de leur propriétaire.

Pas moins de 1330 sportifs, encouragés au départ par le Lysosome, se sont élancés dans les vignobles sur 4 parcours. Parmi ces coureurs, 15 courageux, dont Rémi Villalongue, papa de Luc, portaient les couleurs de VML.

Nous remercions vivement LA MARTILLACAISE et son président Eric Mendès pour leur soutien et leur superbe don de 1330 €, ainsi que tous les amis qui nous ont aidés sur le stand et qui ont participé à cette belle et sympathique épreuve aux accents d'illustre terroir viticole.

Ce type d'évènement est très facile à réaliser. Si vous aussi vous souhaitez participer à une épreuve sportive dans votre région, n'hésitez pas à contacter Rémi qui pourra vous donner des renseignements pour l'organisation (contactez le siège pour obtenir ses coordonnées).



Rémi Villalongue recevant le chèque de la Martillacaise

## UN AIR D'OUTRE-ATLANTIQUE EN PICARDIE

C'est sous un temps somme toute clémente et dans une superbe ambiance que l'association ROCK'N'ROADS et les CREPY RIDERS organisaient le dimanche 19 mai dernier « l'American Cars Festival » à Nanteuil le Haudouin (60). Entre voitures américaines, motos Harley Davidson et musique rock, les passionnés sont venus en nombre pour en profiter. Une très belle occasion de fait pour se montrer également pour VML. Et l'équipe bénévole de l'antenne VML Picardie n'a pas manqué de répondre présent à la très aimable invitation des organisateurs de l'évènement.

La journée fut d'autant plus belle que Michel Babec, le délégué de l'antenne, outre la vente de produits VML pour plus de 280 euros, s'est vu remettre par le président de l'association Rock'N'Roads, Dominique Formoso, un très généreux chèque de 400 euros



pour soutenir la réalisation de nos actions.

Nous renouvelons tous nos remerciements aux sympathiques membres et amoureux de belles américaines et de rockabilly d'avoir associé VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES à cette édition 2024 de ce rendez-vous mécanique et musicale.

## MERCI AUX MELTING POTES !

Grâce à l'investissement de chaque année de la responsable de l'antenne VML Bourgogne Franche-Comté, Elisabeth Cudry, le groupe musical des MELTING POTES soutient VML depuis maintenant 12 ans. Du 16 au 18 mai derniers, ils s'étaient à nouveau réunis à l'Ecrin de Talant (21), pour trois soirées de concert pour un public déjà acquis puisque 100 % des places étaient déjà réservées avant la date limite.

Au programme, toujours une ambiance chaleureuse, bienveillante, gaie, joyeuse et de partage avec les musiciens et chanteurs bénévoles, même si certains sont des professionnels talentueux. Pour chacun, c'est un bonheur renouvelé de participer, rassembler et retrouver ses fans ! Ce sont plus de 10 000 euros qui ont déjà été reversés pour les séjours de répit, une de nos causes qui leur tient à cœur, quid de l'année 2024 ?



## MALO AU CHAMPIONNAT DU MONDE DE JOÛLETTE

Félicitations à notre copain Malo, à ses supers parents et aux amis de la Team VMA-Lo pour cette 10<sup>ème</sup> place aux championnats du monde de joûlette à Châtelailon (17).



Après avoir fait un plein d'énergie au week-end VML, Malo, atteint de la maladie de Sanfilippo, est allé porter fièrement nos couleurs et partager un moment de partage avec des équipes venues de toute la France et de l'étranger.

## DIJON : LE STAND EMBALLAGE CADEAUX NOUS MANQUAIT !

Par Elisabeth Cudry

Le stand avait été annulé pour des raisons d'emplacement pour l'avant Noël 2023. Mais en mai et juin, normalement il ne fait pas froid ! Donc nous nous sommes réinstallés pour 2 jours avant la fête des Mères et nous ferons de même pour la fête des Pères. Cela fait plusieurs années que nous avions pris ces rendez-vous très différents de la période de l'Avent mais où nous rencontrons beaucoup d'enfants heureux de gâter leur maman et leur papa.

Les bénévoles ont fort apprécié de retrouver leurs « collègues » qui sont au fil des années devenues des copines, ainsi que la clientèle de CULTURA, toujours agréable. La précision du geste rapide et efficace pour emballer un livre, un disque, du loisir créatif revient à toute allure !

Et surprise ! visite d'Adrien aux couleurs de VML !

