



# LYSOSOME.INFO

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

Numéro 232 - Septembre 2024

## PROJET PERIGENOMED, VERS UN DÉPISTAGE NÉONATAL (DNN) PAR SÉQUENÇAGE DU GÉNOME ?



Seules 14 maladies sont dépistées actuellement en France par des tests biologiques à la naissance, dans un but de prévention, afin de démarrer un traitement le plus tôt possible. Ces maladies sont pour la plupart des maladies génétiques rares. Pour rappel : les maladies rares touchent 3 millions de personnes en France et 70% des maladies rares débutent dans l'enfance.

A Dijon, le projet PERIGENOMED est coordonné par les Professeures Laurence Faivre et Christel Thauvin du CHU Dijon-Bourgogne. C'est un projet de grande envergure qui vise à évaluer la pertinence du pGS-NBS en France (validité analytique et clinique, utilité clinique et enjeux psycho-sociaux, éthiques et organisationnels). Le pGS-NBS est le *Dépistage Néonatal basé sur du panel in silico par les nouvelles méthodes de séquençage du génome*.

PERIGENOMED-CLINICS se déroulera en deux étapes :

- PERIGENOMED-CLINICS 1 est la première étape pilote, en collaboration avec le FHU GenOMedS, vise à évaluer la faisabilité et l'acceptabilité du pGS-NBS France.
- PERIGENOMED-CLINICS 2, conçue comme un préfigurateur, vise à évaluer l'utilité clinique, la performance, la pertinence et l'évaluation économique du pGS-NBS en France à plus grande échelle, et à analyser plus en profondeur les enjeux éthiques, réglementaires, psychosociaux et économiques associés.

Seules les maladies génétiques pédiatriques bénéficiant d'un traitement ou actionnables par d'autres moyens seraient recherchées, les premiers tests pourraient démarrer en 2025.

Le nombre des maladies dépistées à la naissance pourraient alors être beaucoup plus important et les maladies lysosomales qui bénéficient déjà d'un traitement pourraient y être incluses. Dès lors, les nouveaux-nés concernés pourraient profiter des traitements disponibles et éviter les dégradations dues à l'errance diagnostique.

La recherche avance, d'autres maladies lysosomales verront un traitement arriver et pourraient être ajoutées.

D'autres pays travaillent aussi sur des projets de DNN par analyse génétique.

Le 25 juin a eu lieu à Dijon une journée collaborative sur le Dépistage Néonatal (DNN), dédiée aux associations pour apporter nos réflexions, débats, partages, discussions sur ce sujet crucial.

VML est représentée sur ce Projet depuis son démarrage lors des groupes de travail sur l'impact psycho-social, l'information à donner aux couples, les aspects éthiques de cette possible évolution du DNN.

## UN JEU SOLIDAIRE

Un grand merci aux 16 comédiens amateurs de la troupe de Théâtre de Gauthier (61) pour leur geste de soutien à Justin, un jeune malade de la commune. Pour la 7<sup>ème</sup> année, ils ont offert un très généreux don de 500 euros, produit de leurs représentations. Gérée par l'association Culture, Gym et Loisirs, cette troupe a joué 3 pièces en six représentations entre mars et avril dernier.



## NOTRE MARRAINE AMANDA SCOTT EN AVIGNON

A l'occasion du célèbre festival de la cité des Papes, Stéphane Antolin a eu le plaisir, avec toute sa famille, de retrouver sur ses terres Amanda qui, après le week-end des familles en mai dernier, a pu une nouvelle fois témoigner de toute son affection aux familles de VML. Merci Amanda !



## BRANLE-BAS DE COMBAT POUR LE LYSOSOME, ET DONC POUR LA RECHERCHE !

Ce deuxième semestre s'annonce comme décisif pour notre Lysosome. En effet, après une première partie d'année particulièrement difficile en termes de manifestations et de soutien à notre Lysosome, la mobilisation du plus grand nombre est nécessaire pour sauver 2024.

Avant toute chose, nous attendons le maximum de participants aux deux grandes actions nationales que sont la *Balade du Lysosome* et l'*opération LysoSolidarité*. Pour la première ; il s'agit de se mobiliser très simplement en participant à la Balade du Lysosome le dimanche 6 octobre prochain. Inscrivez votre Balade sur le site internet de VML et recevez des brochures de VML pour éventuellement présenter votre association à vos proches.

Pour la seconde, qui se déroule durant tout le mois d'octobre, il est encore temps d'y participer en devenant Promoteur-Choco. Depuis pratiquement 30 ans, l'association trouve son financement principalement par les dons reçus durant cette opération. VML a besoin de bonnes volontés pour succéder à ceux qui s'y sont investis pour faire progresser le combat du Lysosome.

Mais vous pouvez également faire selon vos envies et goûts ; démarcher des clubs services, organiser des concerts, tournois sportifs ou encore contacter toutes ces associations qui, autour de vous, recherchent de belles causes à soutenir à travers leurs propres activités.

Rejoignez tous ceux au sein de VML qui s'engagent de près ou de loin déjà sur ces initiatives pour offrir à VML les moyens de son ambition ; favoriser la recherche pour soulager et guérir.

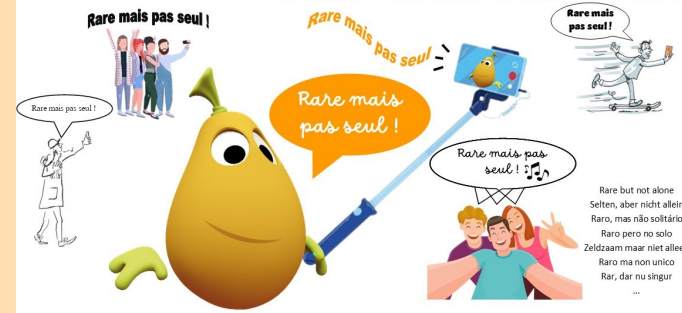
Contactez le siège pour connaître toutes les possibilités d'actions.



**A VOS PORTABLES !**

À l'occasion de la 10<sup>ème</sup> édition de la Balade du Lysosome dimanche 6 octobre prochain, VML lance un challenge à tous ses adhérents et sympathisants ; déclarer « Rare mais pas seul » devant son portable et envoyer à VML sa petite vidéo (sur [balade@vml-asso.org](mailto:balade@vml-asso.org)). De la façon la plus simple ou la plus originale possible, à vous de laisser libre cours à votre imagination, pourvu que la vidéo soit très courte.

L'objectif sera de réunir toutes les participations en une seule vidéo qui sera ensuite diffusée sur les espaces numériques de l'association. Montrons de la sorte que si nous sommes rares, nous sommes vraiment loin d'être seuls !

**CHALLENGE RARE MAIS PAS SEUL****DES TOURS DE PÉDALE POUR VML**

Le 10 juillet dernier se déroulait la 10<sup>ème</sup> étape du Tour de France entre Evaux les Bains et Le Lioran. Au 23<sup>ème</sup> kilomètre du parcours du jour, les coureurs traversaient la ville de Dontreix. A cette occasion, une très belle initiative était proposée par le conseil départemental de la Creuse et cette commune au bénéfice de VML autour de la jeune Pauline Ravel, habitante d'Auzances non loin de Dontreix. Dès 8h du matin, les spectateurs étaient invités à pédaler pour soutenir notre cause, chaque kilomètre parcouru étant transformé en argent, soit pour 1 km 1 euro. Et de bonnes volontés il y en a eu, puisque ce sont 55 personnes qui se sont succédés durant toute la journée : locaux, élus de la municipalité, exposants, bénévoles du comité des fêtes, pompiers des casernes de Peyrat la Nonière, Dontreix et Mérinchal et même des touristes du Nord-Pas-de-Calais venus assister au passage du tour.



Au total, ce sont 200 kilomètres qui ont ainsi été parcourus, avec une mention spéciale à Marien, âgé de 8 ans qui détient le record de la journée avec 25 kilomètres au compteur !

Bravo !

**SÉJOURS DE RÉPIT 2024 VML**

Cette année, VML a proposé sa solution de répit estivale au centre de vacances Le Hameau des Étoiles dans une région au nom riche d'évocations, l'Armagnac. Cinq familles ont pu profiter chacune d'une semaine pour d'autant mieux souffler que tous les enfants malades étaient pris en charge par une équipe de bénévoles, encadrée par une infirmière DE, durant toute la journée.

Si le cadre de la région est magnifique, les fortes chaleurs de cet été sont venues perturber les conditions d'accueil. Heureusement, comme chaque année depuis 24 ans, les 8 bénévoles qui se sont relayés sur les 2 semaines ont su adapter au mieux l'accueil des enfants pour leur offrir aussi leurs moments d'évasion dans un cadre toujours sécurisé.

L'association adresse à tous ces bénévoles, qui ont offert de leur temps et de



leur énergie, ses plus chaleureux remerciements. Sans eux, cette très importante action de soutien aux familles ne pourrait se mettre en place.

**MODULATION DE L'AJPA À COMPTER DE 2025**

L'Allocation Journalière du Proche Aidant (AJPA) s'adresse aux personnes qui arrêtent de travailler ponctuellement ou réduisent leur activité pour s'occuper d'un proche en situation de handicap ou de perte d'autonomie.

Pour soutenir un proche en perte d'autonomie, un dispositif de congé est ouvert au salarié dénommé **Congé proche aidant**. Pour en savoir plus sur cette possibilité d'arrêt, nous vous rappelons qu'il existe une fiche sociale VML disponible sur l'espace adhérent du site internet, ou sur demande auprès du siège.

Le congé de proche aidant est donc une possibilité ouverte à un salarié, lui permettant de cesser temporairement ses fonctions. Cependant, ce temps n'est pas rémunéré par l'employeur, sauf en cas de dispositions conventionnelles contraires. Néanmoins, le salarié peut recevoir une allocation journalière de proche aidant (AJPA). Celle-ci lui permet de compenser une partie de la perte de son salaire. Pour information, cette allocation s'élève en 2024 à 64,54 euros par journée ou 32,27 euros par demi-journée.

Un décret du 5 juillet 2024 vient apporter une modification aux dispositions relatives à cette aide. Avant tout, elle rappelle que la durée maximale pendant laquelle ce soutien financier peut être versé est de 66 jours.

>Lorsque cette période est écoulée, le texte ouvre la possibilité d'un renouvellement pour le proche aidant, dans le cas où celui-ci « apporte son aide à une personne différente de celle au titre de laquelle il a précédemment bénéficié de cette allocation »,

>Cette faculté est ouverte dans la limite de 66 jours.

Le décret dispose enfin que le nombre maximal d'allocations journalières ne peut dépasser 264 sur l'ensemble de la carrière du salarié.

Les dispositions du texte entreront en vigueur le 1<sup>er</sup> janvier 2025.

**DES PREMIERS PAS POUR UNE MEILLEURE SCOLARISATION DES ENFANTS EN SITUATION DE HANDICAP**

Avec pour objectif d'apporter aide et soutien à tout élève qui rencontre une difficulté d'accès au savoir et aux compétences, un nouveau service aux parents est testé dès cette rentrée scolaire, le Pôle d'Appui à la Scolarité ou PAS.

Depuis le 1er septembre, ces pôles d'appui à la scolarité sont mis en place en test dans quatre départements: l'Aisne, la Côte-d'Or, l'Eure-et-Loir et le Var. Concrètement, outre être un service aux parents d'enfants présentant des besoins éducatifs particuliers, le PAS se définit comme une organisation qui vient en appui des professeurs, au sein même des classes ou dans des lieux dédiés implantés dans les écoles et établissements. Ils sont constitués d'un enseignant référent et d'un éducateur spécialisé. Ils sont l'interlocuteur des familles et doivent aussi servir d'appui aux équipes éducatives, parfois démunies face aux enfants à besoins spécifiques.

Les réponses pédagogiques et éducatives les plus courantes peuvent être de trois ordres :

- >aménagement pédagogiques et éducatifs ;
- >mise à disposition d'un matériel pédagogique adapté aux besoins de l'élève ;
- >soutien ou une prise en charge spécifique par des professionnels de l'éducation nationale et/ou du secteur médico-social.

Le PAS est également chargé de mettre en œuvre l'accompagnement humain (AESH) notifié par les MDPH pour les élèves en situation de handicap et de coordonner toute intervention de professionnels externes, notamment médicaux et paramédicaux quand c'est nécessaire. En fonction des besoins des élèves, et en particulier pour leur éviter des déplacements multiples et des journées épuisantes, les équipes - PAS, écoles, établissements, établissement ou service social ou médico-social (ESMS) - construiront les conditions les plus facilitantes pour l'intervention des personnels médicaux, paramédicaux et médico-sociaux au sein des écoles et établissements.

La généralisation progressive du PAS est prévue pour 2025.