



# LYSOSOME.INFO

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

Numéro 234 - Novembre 2024

## 10<sup>ÈME</sup> ÉDITION DE LA BALADE DU LYSOSOME

Balade pluvieuse, Balade heureuse ! Mais aussi Balade ensoleillée, Balade émerveillée ! Il y en avait pour tous en ce 6 octobre dernier à 15h30, pour toutes ces personnes qui avaient décidé de vivre un beau moment de solidarité entre et avec tous ceux concernés par une maladie lysosomale.

Seul, à deux ou à beaucoup plus, le principe bien compris de nos Balades était de partager une pensée positive et donner de la sorte une réalité à notre slogan « Rare, mais pas seul ». Ce sont ainsi 62 Balades qui ont été déclarées sur le site internet de VML avec certaines même à l'étranger (Belgique, Canada, Etats-Unis, Grande-Bretagne).

Pour nos familles organisatrices pour l'occasion d'un rassemblement populaire, c'est-à-dire dépassant largement le cadre familial et amical, la réussite a été systématiquement au rendez-vous. Pour chacune, cette journée aura été une source d'émotions positives pour un formidable plein d'énergie.

### Challenge Rare, mais pas seul

Lancé à l'occasion de cette Balade 2024, le challenge « Rare, mais pas seul » reste totalement ouvert. Pour rappel, le principe est ultra simple ; déclarer sous la forme de son choix « Rare mais pas seul » devant un portable et envoyer cette vidéo à VML sur l'adresse [balade@vml-asso.org](mailto:balade@vml-asso.org). Avec pour objectif de montrer que nous sommes nombreux à nous mobiliser un peu, beaucoup ou passionnément, l'idée est ensuite de réunir toutes ces prises en une seule vidéo pour la diffuser sur nos outils de communication numérique.



## POUR SOUHAITER BON VENT À JUSTINE !

Lorsque vous lirez ces lignes, Justine Mettraux Laura pris la mer depuis le 10 novembre pour un tour du monde en solitaire. Et c'est à quelques jours du grand départ du Vendée Globe, qu'un groupe de familles VML a eu le plaisir d'être accueilli par Justine, notre marraine de cœur, et son équipe du TeamBeyou Racing sur le village départ du Vendée Globe.

Un grand merci à TeamWork et au Groupe Snef, sponsors de ce projet, de nous associer à cet événement hors du commun.



Cette rencontre, qui s'est déroulée le 1er octobre dernier aux Sables d'Olonne en Vendée, a été l'occasion de découvrir le magnifique bateau Team2 TeamWork-TeamSNEF de Justine et de partager un moment avec son équipe. Nos couleurs flottent sur le bateau jusqu'au départ. Merci à eux d'avoir pris ce temps malgré le départ qui approche et les derniers préparatifs.

Nous avons hâte de suivre cette nouvelle aventure !!

La journée s'est terminée par un diner convivial et de partage pour les familles présentes. Des moments qui permettent de se retrouver et de souffler un peu.

## UNE COMÉDIE AU PLUS PROCHE DE VML

VML remercie la troupe fontenoise LES TÊTES DE LITOTE pour sa représentation en juin dernier de sa pièce "Les médecins malgré nous" dont la recette nous a été reversée. Créée en 2013, cette troupe de comédiens amateurs de Fontaine-lès-Dijon a travaillé toute l'année pour monter cette « comédie médicale » spécialement écrite par Myriam Crouzel, metteuse en scène.

Cette pièce s'intéresse tout particulièrement aux soignants et aux patients à travers les siècles et des situations que chacun d'entre nous peut avoir vécues. Sous un angle vivant et joyeux, le public venu en nombre a pu apprécier de beaux moments d'émotion.

Un grand merci également à Elisabeth Cudry, déléguée de l'antenne VML Bourgogne-Franche-Comté qui a pu nous représenter à cette occasion.



## SOUTIEN AUX RETRAITÉS AIDANTS : AIDE AU RÉPIT IRCANTEC

Certains parents d'adulte malade sont à présent retraités. S'ils relèvent de l'IRCANTEC (Institution de Retraite Complémentaire des Agents Non Titulaires de l'État et des Collectivités publiques), ils peuvent prétendre à obtenir un soutien financier spécifique en tant qu'aidant.

Les bénéficiaires potentiels de cette aide sont :

- ◇ les retraités de l'IRCANTEC qui sont eux-mêmes aidants,
- ◇ les conjoints ou concubins aidants des retraités de l'IRCANTEC.

Pour prétendre à cette aide, plusieurs

critères doivent être remplis, dont un plafond de ressources annuelles à ne pas dépasser. L'ensemble de ces conditions peuvent être retrouvées sur le site internet de l'IRCANTEC.

Cette aide peut prendre en charge plusieurs types de frais :

- ◇ Hébergement temporaire en établissements.
- ◇ Accueil de jour.
- ◇ Garde à domicile effectuée par des professionnels.
- ◇ Séjours ou vacances dans des structures adaptées.

Montant et renouvellement de l'aide:

- ◇ L'aide est renouvelable chaque année.
- ◇ Un reste à charge de 10% minimum du montant de la facture est laissé au bénéficiaire.

Pour solliciter l'aide au répit de l'IRCANTEC :

1. Connectez-vous à votre espace personnel "Ma retraite publique".
2. Utilisez le formulaire de contact dédié.
3. Fournissez les pièces justificatives requises.

## FINANCEMENT PAR VML DE LA RECHERCHE SUR APPEL D'OFFRES 2024

Grâce aux fonds mis en réserve recherche, un appel d'offre à projets de recherche a pu une nouvelle fois être lancé en janvier dernier. Pour s'assurer de la meilleure utilisation des fonds, VML suit une procédure longue et stricte d'évaluation et de sélection des projets présentés. Nous remercions une nouvelle fois les nombreux experts français et étrangers qui ont accepté bénévolement d'assurer l'évaluation de ces projets et bien sûr les chercheurs de notre conseil scientifique qui ont assuré la révision des expertises et guidé notre conseil d'administration pour leur arbitrage final.

Pour 2024, seuls deux projets ont rempli toutes les conditions pour être validés.

**1-Titre du projet :** Intérêt thérapeutique du bismonoacylglycérophosphate (BMP) dans la maladie de Niemann-Pick C : augmenter l'export du cholestérol et diminuer la production d'oxystérols cytotoxiques avec des nanoparticules de diDHA-BMP.

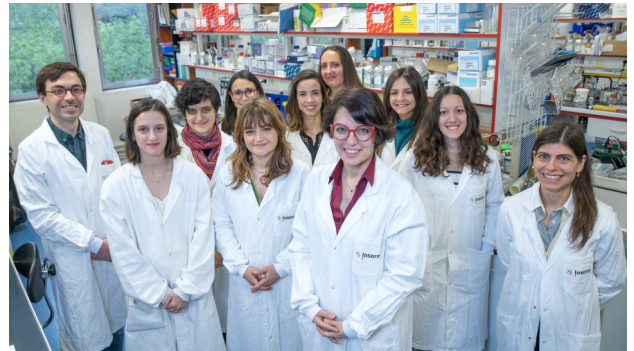
Responsable projet : Professeur Isabelle Delton, INSA Lyon

Résumé du projet :

Le développement de la maladie de Niemann-Pick type C (NPC) résulte de l'accumulation progressive de cholestérol dans les lysosomes des cellules, ce qui entraîne des perturbations de leur fonctionnement et à terme les symptômes cliniques viscéraux et neurologiques. Depuis une quinzaine d'années, l'équipe étudie une molécule particulière (un phospholipide membranaire : le bismonoacylglycérophosphate (BMP)) dont le rôle dans l'homéostasie (processus du maintien de l'équilibre intérieur/extérieur) du cholestérol et le contrôle des fonctions lysosomales est désormais reconnu. Le projet a pour but de tester les effets potentiellement bénéfiques d'un apport accru de ce phospholipide afin de favoriser l'élimination du cholestérol en excès et réduire les perturbations lysosomales. Les études seront réalisées sur des cellules issues de patients NPC pour s'approcher des conditions pathologiques ainsi que sur des modèles de cellules nerveuses pertinentes pour comprendre les anomalies neurologiques. L'étude pourrait être utile aussi dans d'autres maladies génétiques de surcharge lipidique.

**2- Titre du projet :** Physiopathologie de la dégénérescence des motoneurons dans la gangliosidose à GM2

Responsable projet : Docteur Gorka Fernandez (*gauche sur la photo*) - Paris (Pitié-Salpêtrière) sous la responsabilité du Docteur Yann Nadjar.



Résumé du projet :

La gangliosidose à GM2 est une maladie génétique caractérisée par une accumulation d'un lipide, le ganglioside GM2, abondant dans les membranes des neurones. Dans la forme de l'adulte, le déficit moteur est le symptôme le plus précoce, fréquent et handicapant, lié à la dégénérescence du motoneurone périphérique (MNP). Les mécanismes causant cette dégénérescence sont inconnus du fait qu'il n'existe pas de modèle animal pertinent pour l'étude de la forme adulte de gangliosidose GM2.

Le projet de thèse consiste à i) établir un nouveau modèle de gangliosidose GM2 dérivé des cellules de patient et pertinent pour l'étude de la forme adulte (finalisé), ii) caractériser ce modèle (en fin de finalisation) et iii) étudier la physiopathologie de la maladie dans ces MNP (travaux qui restent à effectuer).

## SANFILIPPO TYPE C (MPS III C) : DÉMARRAGE SOUS PEU D'UNE ÉTUDE DE L'HISTOIRE NATURELLE

Disposer de l'histoire naturelle d'une maladie, c'est avoir un ensemble de données objectives sur l'évolution de la maladie dans le temps. Établie à partir du suivi d'un ensemble de patients sur plusieurs années, l'histoire naturelle offre une base de comparaison précieuse pour toute évaluation de nouveaux traitements.

Grâce à l'extraordinaire mobilisation des parents de deux jeunes enfants souffrant de cette maladie, Eden et Abel, le financement de la partie française d'une étude de l'histoire naturelle de la maladie de Sanfilippo type C (MPS III) a pu être assuré. Cette partie est d'autant plus importante qu'elle s'inscrit en un complément indispensable de celle qui doit être menée aux États-Unis.

En effet, cette étude est la première



étape qui doit mener au lancement d'un essai clinique en thérapie génique sur cette maladie. Elle est coordonnée par la

société de biotechnologie américaine Phoenix Nest pour lui permettre de collecter les données nécessaires pour mieux définir les résultats cliniques et la réponse potentielle au traitement de son futur essai clinique. Pour l'heure cependant, VML ne dispose pas d'information détaillée sur l'avancement des travaux en pré-clinique de ce laboratoire.

L'étude de l'histoire naturelle sera menée en France par le docteur Nathalie Guffon des Hospices civils de Lyon. Le démarrage est prévu pour ce mois de novembre. Pour chaque enfant, le suivi s'effectuera sur 2 ans et se réalisera sous la forme de questionnaires électroniques, de vidéos prises tous les 6 mois à partir d'une application dédiée et de 3 visites cliniques pour des évaluations cliniques et cognitives.

## A DÉCOUVRIR ENZY-MOI, POUR MIEUX MAÎTRISER SON TRAITEMENT PAR ENZYMOTHÉRAPIE



ENZY-MOI est un programme d'éducation thérapeutique (ETP) destiné aux patients de plus de 12 ans et/ou aux parents-aidants d'enfant atteint d'une maladie lysosomale

pour laquelle il existe un traitement par enzymothérapie substitutive intraveineuse. Ce programme a été élaboré par un groupe d'experts en lien avec VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES.

L'accès à cette formation a été pensé pour le plus grand nombre, puisqu'il suffit de se connecter avec son ordinateur ou sa tablette à une plateforme numérique. Organisée autour de 10 ateliers, chaque

séance est limitée à 4 personnes. Basé sur le principe que le patient ou le parent d'un jeune patient est le premier expert de sa maladie, ce programme se veut une aide concrète pour mieux gérer la maladie, le traitement (ou futur traitement) d'enzymothérapie et ainsi améliorer la qualité de vie du patient et de sa famille.

ENZY-MOI, c'est en bref pouvoir :

- ◇ S' informer sur le traitement de sa maladie
- ◇ Comprendre l'enzymothérapie substitutive
- ◇ Obtenir des réponses aux interrogations sur le traitement à domicile
- ◇ Mieux concilier vie quotidienne et enzymothérapie

◇ Se préparer à faire face aux situations inattendues

Pour plus d'information, vous pouvez joindre la chargée de mission de la filière G2M, Aude Pion, sur [aude.pion@aphp.fr](mailto:aude.pion@aphp.fr).

Si vous êtes intéressé, Aude Pion organisera votre inscription et vous fera une première suggestion de créneaux pour un entretien individuel afin d'établir votre bilan éducatif. Ce bilan permet de faire un état des lieux de vos connaissances et déterminer avec vous quels sont les ateliers qui correspondent le mieux à vos besoins et attentes de connaissance du moment. Ensuite des dates vous seront proposées pour participer aux ateliers sélectionnés.