



# LYSOSOME.INFO

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

Numéro 217 - Avril 2023

## GANGLIOSIDOSE GM1, VERS UNE PISTE THÉRAPEUTIQUE

La gangliosidose Gm1 est une maladie de surcharge lysosomale qui affecte les enfants dès leur plus jeune âge. Elle est causée par un déficit en une enzyme appelée  $\beta$ -galactosidase, qui est responsable de la dégradation des gangliosides dans le cerveau et les tissus nerveux. En l'absence de cette enzyme, les gangliosides s'accumulent dans les cellules, causant des dommages irréversibles et conduisant à une perte progressive des fonctions motrices et intellectuelles. Actuellement, il n'existe aucun traitement curatif pour la gangliosidose Gm1.

Cependant, de récentes études ont montré que l'utilisation de dérivés de l'aloxistatine, une molécule inhibitrice de la cathepsine D, pourrait être une approche thérapeutique prometteuse pour cette maladie rare. La cathepsine D est une enzyme impliquée dans la dégradation des gangliosides dans les cellules. Son inhibition pourrait permettre de réduire



l'accumulation de gangliosides et de ralentir la progression de la maladie.

La société Dorphan, basée en Suisse, a obtenu des fonds de l'Agence Suisse pour l'encouragement de l'innovation pour tester des dérivés de l'aloxistatine in vitro en collaboration avec le Centre Régional de Coordination des Maladies rares "Santa Maria della Misericordia" à Udine en Italie. Les chercheurs vont utiliser des cultures cellulaires de patients

atteints de gangliosidose Gm1 pour étudier l'efficacité des dérivés de l'aloxistatine sur la réduction de l'accumulation de gangliosides dans les cellules.

Si les résultats de ces études sont prometteurs, la prochaine étape sera de tester les dérivés de l'aloxistatine dans des modèles animaux de gangliosidose Gm1. Si les résultats sont positifs, cela pourrait ouvrir la voie à des essais cliniques chez des patients atteints de cette maladie rare.

L'utilisation de dérivés de l'aloxistatine pour traiter la gangliosidose Gm1 représente une avancée significative dans la recherche sur cette maladie rare. Bien que les résultats de ces études soient encore préliminaires, ils suggèrent que cette approche thérapeutique pourrait offrir de nouveaux espoirs pour les patients atteints de cette maladie rare.

Christine Serratrice

## VERS UN 4ÈME PLAN NATIONAL MALADIES RARES



Le 28 février 2023, à l'occasion de la Journée internationale des maladies rares, le Ministère de l'Enseignement supérieur et de la Recherche a annoncé la publication du Plan National Maladies Rares 4 (PNMR 4) pour 2024. Comme pour les trois précédents plans, les travaux de réflexion

qui y mèneront impliqueront les associations de malades. Occasion unique d'agir pour une meilleure prise en charge médicale, VML s'efforcera d'être de nouveau une force de propositions. Depuis le lancement du PNMR 3 (2018-2022), des mesures ont été conduites afin de réduire l'errance et l'impasse diagnostiques. Il reste toutefois à consolider ces actions dans ce quatrième plan national maladies rares. L'objectif sera aussi de s'appuyer sur des mesures nouvelles pour aller plus loin sur ce volet du diagnostic, mais aussi de renforcer l'accès aux traitements pour les maladies rares et aux biothérapies en renforçant la collecte des données de santé et des biobanques.

### Retour en bref sur les trois premiers PNMR

Lancé en 2005, le PNMR 1 (2005-2008) a permis la structuration d'une offre de soins de très haut niveau grâce à la labellisation de centres de référence, structures hospitalières jouant un rôle d'expertise pour une maladie ou un groupe de maladies nécessitant des compétences spécifiques. Leurs actions sont appuyées par les centres de compétence, chargés de la prise en charge et du suivi des patients vivant à proximité.

Les principaux enjeux du PNMR1 visaient à améliorer l'accès au diagnostic, aux soins et à une prise en charge de qualité ainsi que promouvoir la recherche et le développement de nouveaux médicaments orphelins. L'information à destination des patients, des professionnels de santé et du grand public s'est également développée grâce à la mise en place d'Orphanet, portail d'informations dédié aux maladies rares.

La mise en place du PNMR 2 (2011-2016) a permis la création de 23 filières de santé maladies rares, dont la filière G2M (filière de santé des maladies héréditaires du métabolisme) à laquelle se rattache principalement l'association. Les objectifs principaux de ces filières sont de :

- créer des synergies et des échanges entre les différents acteurs professionnels et associatifs impliqués (centres de référence, centres de compétence, associations de malades, etc.) ;
- faciliter l'orientation et la prise en charge des patients atteints de maladies rares.

Le PNMR 3 (2018-2022) a visé notamment à :

- ◆ la réduction de l'errance et de l'impasse diagnostiques en assurant à chaque patient un diagnostic plus rapide ;
- ◆ une prévention plus élargie des maladies rares grâce à la mise en place de nouveaux dépistages néonataux ;
- ◆ un rôle renforcé pour les filières de santé afin de coordonner les actions des multiples acteurs concernés et d'accompagner lors de certaines étapes-clés comme l'annonce du diagnostic ou la transition enfant-adulte ;
- ◆ un parcours plus lisible pour la personne malade ainsi que son entourage ;
- ◆ l'amélioration de la qualité de vie et de l'autonomie des malades ;
- ◆ le renforcement de l'innovation ;
- ◆ une dynamique européenne soutenue par le rôle moteur de la France.

Ce PNMR 3 est en cours d'évaluation. Ses résultats entreront en ligne de compte dans la préparation du PNMR 4.



**CONNAISSEZ-VOUS LE 0 800 360 360 ?**

Il s'agit d'un numéro d'appui pour les personnes en situation de handicap et leurs aidants.

Le 0 800 360 360 est un numéro vert (gratuit) qui s'adresse aux personnes handicapées qui font face à une situation compliquée, telles que des difficultés d'accès aux soins, ou aux parents et proches aidants sans solution de répit, qui ne savent pas à qui s'adresser ou dont les situations nécessitent des réponses coordonnées ou de proximité.

Sa spécificité est double. D'une part, ce numéro permet d'entrer directement en relation avec des acteurs de votre département et, d'autre part de bénéficier d'un travail coordonné de plusieurs types d'acteurs pour apporter des solutions les plus adaptées possible.

Baptisé « communauté 360 », ces coordinations se composent des acteurs locaux impliqués dans l'accompagnement des personnes handicapées. Ils peuvent être la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH), les établissements et services médico-sociaux, l'hôpital, les professionnels de santé de ville, les associations de personnes, l'école, les entreprises, la mairie, les services publics, les citoyens.

Pour les patients adultes, le 0 800 360 360 peut vous faciliter l'accès aux soins, à vos rendez-vous médicaux. Plus largement, ces services visent à pouvoir vous aider dans votre quotidien, face aux difficultés que vous rencontrez dans les transports, l'école, l'hébergement, etc. Il vise aussi à répondre à toutes les questions que vous vous posez sur vos droits.

Pour les parents d'un enfant en situation de handicap, le 0 800 360 360 peut les aider et les accompagner dans le parcours de leur enfant. Il peut donner des solutions pour les assister, lorsqu'il y a besoin de répit, d'écoute, de repos ou simplement d'une aide à domicile pour alléger le quotidien.

**EN CHŒUR POUR VML**

C'est un magnifique concert vocal qui s'est tenu le 19 mars dernier en l'église Sainte Catherine à Montaut dans les Landes (41). Organisé en soutien à Noémie et à son association VML, il s'est conclu par la remise de 1045 euros à Pierre Commarrieu, papa de Noémie et délégué de l'antenne Sud Aquitaine.

Ce concert était offert par l'Orphéon Cap de Gascogne, chorale de Saint Sever. Sous la direction de Marie-Claude Cinelli, les membres de cet ensemble vocal ont offert un spectacle des plus riches sur un programme de chants religieux, basques et classiques français.

Encore merci à tous les membres de l'Orphéon du Cap de Gascogne pour ce concert solidaire pour vaincre les maladies lysosomales.

**ET C'EST BIEN PARTI POUR LE LYSOSOME BAR TEAM !**

David Bertrand est le papa de Lubin. Il est également passionné de quad. Plus que passionné d'ailleurs, puisque depuis ses 18 ans, il court en compétition sur ce type de matériel et amasse coupes et championnats. A présent un petit peu plus âgé (☺), David concourt dans la catégorie Vétéran, dont il est le champion de France en titre (excusez du peu !).



Cette année, David a décidé de s'aligner sur le championnat avec son quad aux couleurs de notre Lysosome pour aider à faire connaître VML. Le 19 mars dernier se déroulait la première course de la saison à Saint Jean d'Angély. Mais laissons-le plutôt parler lui-même de sa course :

*Nous étions 46 pilotes pour 30 places. J'ai réussi à être dans le rythme dès les essais et je réalise le 10<sup>ème</sup> temps de mon groupe et me plaçais en 20<sup>ème</sup> position pour les 2 manches qui suivront.*

*Manche 1*

*Je ne pars pas très bien. Au 3<sup>ème</sup> virage, je m'accroche avec un pilote pour rester coincé quelque temps. Je repars avant-dernier et j'attaque une remontée pour finir 18<sup>ème</sup>.*

*Manche 2*

*Je pars à peine mieux, dans mon premier tour en voulant éviter un pilote j'en touche un autre. Je remonte des places pour finir 20<sup>ème</sup>, mais tout de même 1<sup>er</sup> de la catégorie vétéran (la course mélange juniors, seniors et vétérans).*

Un grand merci à David de porter ainsi les couleurs du Lysosome et de faire de chaque course une victoire contre la maladie. Nous attendons la suite avec impatience !

**L'ODYSSÉE ARTISTIQUE DES ENFANTS POUR LA JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES 2023**

Dans ce numéro du Lysosome.Info, Elisabeth Cudry, déléguée de l'antenne Bourgogne-Franche Comté, nous propose de revenir sur une initiative artistique originale dont la conclusion s'est déroulée à l'occasion de la journée internationale des maladies rares 2023.

La filière de santé AnDDI-Rares et la galerie d'art contemporain parisienne Ground Effect se sont associées pour proposer des ateliers artistiques à plus de 120 enfants atteints de maladies rares ou leurs fratries dans 12 hôpitaux de France durant 7 mois.

L'hôpital est un lieu souvent contraignant et quelquefois angoissant pour les enfants malades, les faire accompagner pour un atelier découverte par un artiste confirmé dans ce même lieu a permis à chacun de s'exprimer autrement sur leur maladie ou pas ! et de s'évader.

Les créations réalisées lors de ces rencontres ont permis la création d'œuvres collectives exposées à la galerie d'art contemporain Ground Effect, le 28 février, pour la Journée Internationale des Maladies Rares mais aussi dans 18 hôpitaux (<https://www.youtube.com/watch?v=XpSYOxc100c>).

Au CHU de Dijon, le vernissage de cette exposition a eu lieu le 8 mars devant plusieurs personnalités. Parmi tous les discours, les témoignages d'une maman et de M., 15 ans, atteint d'une maladie rare ont été très émouvants. Chaque enfant est reparti avec une BD souvenir de ces moments magiques !

D'autre part, dans le cadre de la Journée Internationale des Maladies Rares 2023, l'association « Trouve mon galet 21 » en lien avec la Plate-forme des Maladies Rares BFC a peint des galets sur le thème de cette journée spéciale. Ces galets ont été cachés dans Dijon afin de sensibiliser les gens qui les trouveront sur les maladies rares. Nous sommes Rares mais pas seuls !

