



# LYSOSOME.INFO

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

Numéro 216 - Mars 2023

## VML À LA SOURCE DES DERNIÈRES AVANCÉES DE LA RECHERCHE

Du 21 au 26 février, VML représentée par sa responsable scientifique a assisté au 19<sup>ème</sup> congrès WORLD<sup>(1)</sup> à Orlando, aux Etats-Unis.

Ce congrès, le plus grand dédié spécifiquement aux maladies lysosomales, permet d'informer sur les dernières avancées faites dans différents domaines. Les présentations couvrent la compréhension des mécanismes biologiques impliqués dans les processus pathologiques, la recherche de marqueurs utiles au diagnostic, au suivi de la maladie et à l'impact des traitements, jusqu'aux résultats d'études cliniques thérapeutiques et de dépistages néonataux en passant par le développement préclinique de nouvelles approches de traitements. Il est incontournable pour la plupart des laboratoires pharmaceutiques et de biotechnologies impliqués dans les maladies lysosomales pour communiquer sur leurs développements thérapeutiques et pour de nombreuses équipes de recherche publique qui font ainsi connaître l'avancée de leurs projets.

Cette année, près de 385 résumés de recherche ont été soumis aux organisateurs. Sur les 75 personnes qui concouraient pour le prix du jeune chercheur, 10 ont été retenus pour une communication orale de leurs travaux parmi lesquels deux étudiantes, Nissrine Ballout et Chloé Dias, du laboratoire du Professeur Jérôme Ausseil à Toulouse. Elles ont présenté l'avancée des recherches soutenues financièrement par VML dans la thérapie génique et la compréhension des mécanismes neuro-inflammatoires dans la maladie de Sanfilippo type B (MPS III B).

Parmi les maladies lysosomales, plusieurs communications orales concernaient la maladie neuropathique de Gaucher (Type 3 et 2), la maladie de Fabry, la maladie de Pompe, les MPS (I, II, III, IV A), la leucodystrophie métachromatique, la gangliosidose à GM1 et le Niemann-Pick B (ASMD). Des présentations ont également été faites pour la maladie d'Austin, la galactosialidose, la CLN1, la CLN2 et la CLN5, la maladie de Krabbe, la maladie de Sandhoff et la Cystinose.

Des résumés sur les présentations d'intérêt seront proposés dans les prochains numéros du Lysosome.info. Nous remercions le laboratoire Sanofi d'avoir permis à VML d'assister à ce congrès par la prise en charge du déplacement de sa représentante.

(1) WORLD = *We're Organizing Research on Lysosomal Diseases, soit en français, Nous organisons la recherche sur les maladies lysosomales.*

## POUR ÊTRE PLUS FORTS, FAISONS ADHÉRER !

La capacité de VML à agir dans la durée et de façon marquée dépend des énergies qui la composent, soit du nombre de ses adhérents et sympathisants. Comme chaque année, nous avons besoin de vous pour promouvoir l'adhésion à l'association et ainsi accroître ses capacités.

Chacun peut autour de soi parler de notre engagement contre la maladie. Ce faisant, vous créez de la sympathie, de l'empathie et de l'intérêt, autant d'attitudes qui peuvent se concrétiser en adhésion. Vous le savez, devenir adhérent, c'est rester libre de son engagement. Être adhérent, c'est avant tout se sentir associé à une ambition commune, vaincre les maladies lysosomales. De près ou de loin, chacun est libre de vivre sa relation à VML selon ses aspirations et capacités.

Mais VML, c'est aussi un outil à la disposition de chaque parent, de chaque patient adulte. Nul besoin de créer une association, de prendre des risques fiscaux et réglementaires, de connaître et comprendre le monde de la recherche... toute ces connaissances et expériences, VML les a acquises grâce à tous les adhérents qui se succèdent depuis 1990, année de la création de l'association. N'hésitez pas à le faire savoir à toutes ces familles qui n'osent agir faute de moyens. En adhérant, elles feront ce premier pas indispensable pour découvrir les capacités et l'esprit unique de VML.

Si besoin, des bulletins d'adhésion sont à demander au siège.

## MALADIES RARES: MISE À JOUR DU LIVRET SUR LES AIDES ET PRESTATIONS

La nouvelle édition du cahier *Vivre avec une maladie rare* vient d'être éditée. Ce document très complet présente les aides (humaines, financières et techniques) et les prestations permettant aux personnes atteintes de maladies rares (en situation de handicap ou non) et à leurs proches de bénéficier d'un accompagnement et de s'inscrire dans la société au même titre que des personnes valides.



Cette version 2022 a été conçue par un comité éditorial multidisciplinaire composé par des représentants de la Direction générale de l'Offre de soins, de la Direction générale de la Cohésion sociale, de la Direction générale de l'Enseignement scolaire, de l'Institut national supérieur de formation et de recherche pour l'éducation des jeunes handicapés et les enseignements adaptés, de l'Alliance maladies rares, de Maladies Rares Info Services, et de l'Association française contre les myopathies.

Pour l'obtenir en version numérique (104 pages), il vous suffit d'en faire la demande au siège.

## ANNUAIRE, LE SOUHAITEZ-VOUS ?

Toutes les familles adhérentes de VML - parents et patients adultes - ont été sollicitées fin janvier pour participer à la constitution d'une base de professionnels de santé. L'objectif est de pouvoir mettre à la disposition de chacun un annuaire recensant tous les professionnels de santé traitant ou ayant traité une personne souffrant d'une maladie lysosomale. Cet outil peut être particulièrement utile pour toute personne déménageant et souhaitant constituer son réseau de soignant en évitant d'avoir à tout réexpliquer, ou pour des parents avec un diagnostic récent devant petit à petit organiser toutes les prises en charges médicales de leur enfant.

Pour ce projet, nous avons la chance de bénéficier d'un mécène qui met gracieusement à notre service des développeurs. Cependant, les informations sur les professionnels de santé à y insérer ne peuvent provenir que de nous. L'annuaire ne peut donc se constituer que si le plus grand nombre de personnes y participent. Nous devons atteindre une masse critique de contacts pour que l'outil soit pertinent pour le plus grand nombre. Si aujourd'hui VML compte quelques 420 familles adhérentes, nous pourrions considérer la masse critique à 315 familles participantes. Or, à la date de la rédaction de ce Lysosome.info, seules 32 familles ont enregistré un ou plusieurs professionnels de santé. Nous allons refaire un envoi par email de notre message de sollicitation avec le lien vers les fiches individuelles à remplir. Si vous préférez des fiches papier, appelez le siège pour en recevoir.



## COURSE SOLIDAIRE

Le 26 janvier dernier, au collège Coutarel à Istres (13) s'est déroulée une course solidaire au profit de VML. Plus exactement, ce sont les élèves de 4<sup>ème</sup> qui étaient invités à trouver de généreux parrains pour verser 1 euro par tour de stade effectué. Et nos jeunes élèves n'ont pas été avares de leurs efforts, puisque c'est un total de 911 euros qui, au final, a été remis à Maryline Girin, la déléguée de l'antenne VML PACA.



Nous adressons nos plus chaleureuses félicitations à tous les élèves de cette classe et remercions le professeur d'EPS organisateur de cette belle initiative, monsieur Fabien Luperini.

## « JAMAIS SEUL » POUR VAINCRE

Depuis 2015, le JOCEL (Jogging Club Est Lyonnais) soutient VML en l'associant à sa course des Foulées San-Priotes, dont une partie des recettes est reversée à VML. Cette année se tenait le 19 février dernier la 27<sup>ème</sup> édition de cette épreuve sportive. Ils étaient 1300 participants à se retrouver sur 3 parcours autour de la commune de Saint Priest (69) permettant au JOCEL d'offrir un chèque de 500 euros pour Vaincre les Maladies Lysosomales. Un grand merci aux organisateurs qui, outre le JOCEL compte également le service des sports de la mairie de Saint Priest.

Si nous partageons avec cette association sportive le goût du défi, qu'il soit sportif ou contre la maladie, il l'est également de nos slogans que nous partageons dans le texte et l'esprit. En effet, avec « Jamais seul », le slogan du JOCEL trouve un bel écho avec notre « Rare, mais pas seul ! ».



## NOTRE LYSOSOME A FÊTÉ SES 13 ANS !

C'est à l'occasion de la 3<sup>ème</sup> journée internationale des maladies rares, le dimanche 28 février 2010 que notre Lysosome est né. Et c'est sur le parvis des Droits de l'Homme, place du Trocadéro à Paris, qu'il a été ce même jour baptisé.

Sa marraine, le docteur Claudie Haigueré, première spatonaute française et ancienne ministre déléguée à la recherche et aux nouvelles technologies, était ce jour-là présente avec les nombreux soutiens de VML venus tout exprès saluer l'événement.

Quelques jours plus tard, notre Lysosome faisait la connaissance de son parrain à Bruxelles, le professeur Christian de Duve, prix Nobel de médecine pour ses travaux ayant mené à la « découverte » du lysosome.



Le Lysosome sur le Parvis des Droits de l'Homme ce 28 février 2010



## Un don iodé au grand air de la montagne !

Pour la deuxième année consécutive, Monique Girard et Pierre Bannes ont dédié leur vente d'huîtres Bretonnes sur le marché de Noël de CHOISY (74) au jeune Samuel et à son association VML. Ils ont ainsi remis à l'association un très généreux chèque de 510 euros, soit le bénéfice de leur action.

Un grand merci à tous deux pour leur générosité et leur fidélité à notre combat auprès de Samuel et de tous ceux touchés par une maladie lysosomale.

Samuel entouré de ses deux généreux soutiens

## DES BÉNÉVOLES DANS LA DURÉE

Lundi 13 février dernier, VML était invitée à partager un moment convivial avec les membres de l'association NOUVEAUX HORIZONS du Chesnay (78). Ces derniers sont en effet chaque année à la manœuvre pour organiser et tenir l'important stand d'emballage cadeaux de Parly 2. Ce fut l'occasion de remercier tout particulièrement Alain Legrand, celui sans qui ce stand ne pourrait se tenir. L'occasion également de rencontrer Hélène Sarouhan, une bénévole présente sans discontinuer sur ce stand depuis le début, soit 27 ans ! Et si aujourd'hui le développement de la vente en ligne a réduit la fréquentation dans les magasins, réduisant fortement le montant des dons, ceux-ci se sont tout de même élevés pour le stand de Parly 2 à plus de 17 000 euros :) !

Ils étaient en cours ce lundi, mais nous ne saurions oublier dans nos remerciements les élèves du groupe scolaire Blanche de Castille du Chesnay qui, chaque année, sont nombreux à participer avec entrain et énergie à la tenue de cet important stand.



Christiane Le Cunff et Alain Legrand

## DE LA SOLIDARITÉ DANS LA JOIE

C'est encore un magnifique succès qu'a rencontré dimanche 12 février dernier la toujours dynamique et généreuse troupe des TROUBADOURS DE LA JOÏE. Comme chaque année, les Troubadours montent une pièce pour 4 représentations, dont une au profit de VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES et en souvenir de Nicolas. Au programme cette année, une œuvre de Jean-Claude Martineau intitulée « Du rifici chez la comtesse », une comédie en 4 actes.



227 personnes s'étaient donc rassemblées dans la salle des fêtes d'Arrou (Val d'Yere) pour rire aux mésaventures de la comtesse de Brandade dans son projet de monter un spectacle médiéval. Cette affluence a permis à la troupe de remettre à VML un très beau chèque de 1262 euros. Bravo et merci aux 13 acteurs de la troupe et à tous les bénévoles qui ont travaillé dans les coulisses.