



LYSOSOME.INFO

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

Numéro 218 - Mai 2023

PREMIERS RÉSULTATS SUR DES PROJETS NÉS GRÂCE À VML ET PREMIÈRES RÉCOMPENSES !

A l'occasion du week-end annuel des familles, le professeur Jérôme Aulseil animera une conférence sur le temps de la recherche dans l'identification et la conception d'un traitement. Il interviendra également lors de l'assemblée générale de VML qui se tiendra durant ce week-end, pour notamment souligner le rôle primordial des associations de patients. Il s'appuiera sur les travaux en thérapie génique de la maladie de Sanfilippo B, sujet sur lequel il est un spécialiste reconnu, et pour laquelle il mène plusieurs études très prometteuses grâce à un soutien particulièrement appuyé de VML, résultat de l'appel aux dons dédiés « Pour Hugo et Emma » mené en 2018-2019.

En février dernier, se déroulait à Orlando (Etats-Unis) la 19^{ème} édition du *WORLD Symposium*, congrès international dédié à la recherche sur les maladies lysosomales (cf. *Lysosome.Info* n° 216, mars 2023). Et justement, parmi les 75 jeunes chercheurs concourant pour le prix *Young Investigator Award*, 10 ont reçu la distinction, dont le Dr. Nissrine Ballout et Chloé Dias, du laboratoire dirigé par le Pr. Jérôme Aulseil à l'Institut Toulousain des Maladies Infectieuses et Inflammatoires (Infinity). Elles ont également été sélectionnées pour une communication orale afin de présenter leurs travaux de recherche, les deux projets ayant bénéficié du soutien financier de VML.

Le Dr. Ballout travaille sur un projet de thérapie génique par vecteur adénoviral pour le syndrome de Sanfilippo de type B (MPS IIIB). Elle a montré, dans le modèle murin de la maladie, que l'injection intraveineuse du vecteur contenant l'enzyme déficiente NaGlu, restaurait l'activité enzymatique dans le cerveau



et les différents organes, induisant une diminution de l'accumulation de glycosaminoglycane (les sucres qui s'accumulent dans les cellules des patients) et de la neuroinflammation. De plus, les souris traitées par le vecteur montraient une amélioration dans leur comportement cognitif et moteur. L'étude de la biodistribution du vecteur a également été réalisée chez le primate non humain en collaboration avec le Dr Françoise Piguat de l'ICM (Institut du Cerveau et de la Moelle épinière). Les résultats montrent une très bonne distribution de l'enzyme au niveau des sites d'intérêt dans le cerveau. Ces résultats fort encourageants ont permis de passer à l'étape suivante, qui consiste à étudier l'effet du vecteur dans le modèle canin de la pathologie.

Chloé Dias, étudiante en thèse sous la direction du Dr. Stéphanie Trudel et du Pr. Aulseil, étudie le rôle de vésicules extracellulaires (EVs) sécrétées de la microglie dans la MPS III. Ces cellules,

du système immunitaire, résidentes du cerveau sont mises en cause dans le syndrome de Sanfilippo en produisant des molécules inflammatoires qui entraînent la neuroinflammation et la mort du neurone. La microglie communique avec les neurones avoisinants en leur transmettant le contenu « moléculaire » des vésicules qu'elles produisent. En analysant les molécules présentes dans les EVs sécrétées par la microglie MPS III, C. Dias a pu montrer qu'elles étaient riches en molécules favorisant l'inflammation et surtout, dépourvues en molécules qui permettent le bon développement du cerveau. Ces résultats permettent de mieux comprendre la neuropathologie de ce syndrome. De plus, les molécules identifiées dans ces EVs seront recherchées dans les modèles animaux de la maladie traités par thérapie génique afin de déterminer leur intérêt comme marqueur de réponse thérapeutique et de les évaluer dans les futurs essais cliniques chez les patients traités.

Les prochaines étapes de ces recherches seront, en particulier pour le projet de thérapie génique, la finalisation des évaluations pré-cliniques, la constitution des demandes d'autorisation pour des essais cliniques auprès des autorités de santé et la mise en œuvre de ces essais chez l'enfant. Pour leur donner une réalité et plus encore dans les plus courts délais, toutes les équipes participatives à ce formidable projet se sont lancées dans la recherche des importants fonds nécessaires. Et VML doit faire partie de la future solution budgétaire. Pour cela, nous sommes ouverts à toute initiative des adhérents et amis de l'association pour sensibiliser le public et collecter des dons.

WEBCONFÉRENCE DE VML SUR LE DIAGNOSTIC PRÉNATAL

Sujet éminemment brûlant pour tout parent ayant eu un enfant souffrant d'une maladie lysosomale et souhaitant vivre une nouvelle grossesse, le diagnostic prénatal est accessible selon une procédure définie par la loi.

Si toute demande de diagnostic prénatal est évaluée par un groupe d'experts (généticien, gynécologue, psychologue, biologiste), la décision de la déposer doit être mûrement réfléchi par les parents. La conférence en ligne proposée par VML a permis de faire un tour d'horizon complet sur tous les aspects de ce type de diagnostic. Animée par Roxana Borghese, conseillère en génétique à l'hôpital Necker, cette réunion en mode virtuelle a également offert un espace d'intervention à tous les inscrits.

Vous pouvez retrouver la vidéo de cette intervention sur la chaîne YouTube de VML ou demander par email le lien de connexion à l'équipe du siège.



EVENT SANS NOM 2023 - 48 HEURES DE STREAM CARITATIF POUR VML

L'EVENT SANS NOM est un événement caritatif organisé et animé par un collectif de 13 streameurs et streameuses français et québécois sur leurs chaînes Twitch.

Chaque streameur a durant 48 heures assuré sur sa chaîne des animations solos et d'autres temps partagés autour de discussions, de jeux en lignes, de cuisines en direct ... Chaque moment était l'occasion d'inviter les viewers à faire un don pour VML, ce qui au passage active des défis que se sont engagés à réaliser les streameurs.

Cette 2ème édition s'est déroulée du 14 au 16 avril au profit de VML. Ce soutien collectif a été décidé sur la proposition d'Olivier, l'un



des participants à cet initiative numérique et solidaire. Olivier avait un frère atteint de la maladie de Hunter. C'est ainsi qu'il avait alors connu VML. Plusieurs années après, il n'a pas oublié ce combat. Nous en sommes profondément touchés. Ce geste démontre une nouvelle fois que le lien tissé autour d'un engagement commun et d'une expérience

de vie partagée traverse le temps. Nous lui adressons nos chaleureux remerciements pour cette exposition offerte et le très généreux cadeau fait à VML, puisque ce sont 3 335 euros de dons qui ont été collectés durant cet événement (deux fois plus que lors de la première édition, bravo !).

6 HEURES POUR VML

La deuxième édition des 6 HEURES DE LA TONNELLE, sur la commune de Marcillé dans les Deux-Sèvres, s'est déroulée sous un ciel azuréen le 8 avril dernier. Sur un parcours champêtre de 3 km, ils se sont élancés en solo ou en équipe de 3 ou 6 coureurs pour une course d'endurance. Parmi eux et comme l'an dernier, une équipe aux couleurs de la Lyso-some Team en soutien au jeune



DE BONS NUMÉROS POUR VML

Un grand merci à la FANNY DEVILLOISE qui a organisé le 1^{er} avril une tombola au profit de deux associations, dont VML. Ce fut un beau succès populaire pour ce type d'animation prisée certes, mais ayant souvent à faire face à beaucoup de concurrence. Annick Lobry, déléguée de l'antenne VML Champagne-Ardenne, a en conclusion de ce jeu pu recevoir des mains du président de cette très solidaire association de pétanque ardennaise un chèque de 400 euros.



Malo a relevé ce défi et bien d'autres de ses amis qui eux s'alignaient sur la ligne du stand crêpes !

Organisé de nouveau en soutien à VML, cet événement a proposé une tombola dont les profits nous étaient destinés. C'est Jérôme Leprince, le papa de Malo, qui a transmis à l'association un très beau chèque de 725 euros.

Nous remercions vivement les organisateurs et tous ceux qui ont mis à l'honneur notre très solidaire Team sportive.

OPÉRATION LYSO-SOLIDARITÉ 2023

A partir de fin septembre débutera la grande campagne d'appel à la générosité de VML, l'opération LysoSolidarité. Grâce à elle, c'est plus de la moitié des actions de l'association qui trouve un financement chaque année. Sur la base d'un constat simple, tout le monde achète du chocolat, VML a créé une opération sur un principe également simple, vendre du chocolat et autres produits de Fêtes à un prix intéressant en échange d'un don. Chaque acheteur des années précédentes reçoit un catalogue réalisé par VML.

Pour collecter des commandes, faire la promotion des produits toujours très largement appréciés et s'assurer de leur bonne livraison, VML doit s'appuyer sur un large nombre de bénévoles, pour la plupart adhérents. Appelés Promoteur-Choco, ils sont de tout horizon et de profil. Parents, grands-parents, sympathisants de VML, il n'y a pas cursus particulier à présenter. Seul impératif, vouloir participer à sa mesure à la mission de l'association, vaincre les maladies lysosomales.

La préparation de la campagne 2023 est déjà entamée avec la préparation du catalogue et la fixation du calendrier. **Nous recherchons aujourd'hui nos futurs Promoteurs-Choco.** Pour découvrir un peu plus cette importante action de bénévolat pour VML, contactez le siège au 01 69 75 40 30 ou par email sur lyso-solidarite@vml-asso.org.



La Cour d'Orgères
MAÎTRE ARTISAN CONFISIERES

Une nouvelle offre pour
notre catalogue 2023 !

LA GUERRE DES ÉTOILES ET DES MALADIES LYSOSOMALES !

Notre lutte change de dimension ! C'est autour de Titouan, jeune habitant de Sathonay Village (69), et en soutien à VML que le Comité des Fêtes de cette commune limitrophe de Lyon avait décidé de dédier sa journée intersidérale « CHANGE DE GALAXIE ». L'objectif de cette journée, qui s'est déroulée le 16 avril dernier, était de rassembler les associations nationales de passionnés costumés de Star Wars et des écoles de sabres laser. Une multitude d'activités de découverte et ludiques sur le thème de la Guerre des Étoiles a divertie un public venu nombreux. La recette de la journée sera intégralement reversée à l'association.

Nous remercions chaleureusement le Comité des Fêtes de Sathonay Village pour cette belle opportunité offerte de communiquer sur les missions de VML. Merci également aux familles qui ont tenu le stand VML durant cette journée étoilée.



EXPOSITION PHOTOS À DIJON « UNE VIE EXTRA ORDINAIRE ! »

Pour rendre hommage et mettre en lumière les proches aidants qui consacrent leur vie au bien-être des membres de leur famille atteints de maladies rares, une exposition de 15 magnifiques photos avec des messages forts est à découvrir du 23 mars au 2 mai sur les grilles du jardin Darcy à Dijon.



Deux mamans de VML se sont prêtées au jeu de la photographe doleuse qui avait déjà œuvré pour l'exposition « Haut delà des clichés » à laquelle Adrien, un jeune de VML, avait participé en 2021.

Cette exposition photos fait suite au projet de recherche CASEPRA de l'université de Bourgogne qui a permis de mener plusieurs études de terrain pour répondre à des questions telles que : quelles sont les activités qui se rapportent à de l'aide qu'effectuent les parents ? Combien de temps les parents y consacrent-ils ? Cette aide est-elle différente d'autres formes d'aide apportée par d'autres proches, à d'autres aidés ? Ne suis-je pas dans mon rôle de parent lorsque je réalise des activités que l'on qualifie d'activité d'aide ? Où se situe la frontière entre les deux ?

En 2021, 9,3 millions de personnes ont accompagné ainsi un enfant handicapé ou un proche en perte d'autonomie. Combien en 2023 ? Quand est-on parent ? Quand est-on aidant ? Quelles sont les répercussions sur notre quotidien ?