



LYSOSOME.INFO

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

Numéro 222 - Octobre 2023

UNE 9^{ÈME} BALADE DU LYSOSOME SOUS LE SIGNE D'UN SOLEIL ÉCLATANT



Nous étions nombreux dimanche 1^{er} octobre dernier, à 15h30 précise, à partir pour une balade sous un soleil cette année au rendez-vous sur tout l'hexagone (si, si !). Pour celles qui se sont déroulées en Grande-Bretagne, en Belgique, au Canada, au Portugal ou encore en Suisse, ce fut plus variable. Mais l'esprit partagé était identique partout, exprimer par une activité partagée par tous, un même jour et à une même heure sa solidarité sur un combat commun, vaincre les maladies lysosomales.

Si les maladies lysosomales sont rares, le nombre de familles touchées est finalement élevé et leur localisation sur le territoire très dispersée. Cette **Balade du Lysosome**, c'est l'occasion pour tous de se rapprocher, de façon certes symbolique mais unique, à savoir par la pensée. Quoi de plus fort que de savoir que nous sommes des centaines à penser à la même chose au même moment. Tous ceux qui auront participé à cette 9^{ème} édition de la Balade du Lysosome auront pu l'éprouver et en ressentir toute l'énergie, en particulier à la réception du SMS donnant le top départ.



FINANCEMENT DE LA RECHERCHE SUR APPEL D'OFFRES 2023

Hors le financement du programme d'étude de l'histoire naturelle de la maladie de Sanfilippo type C (MPS III C) qui a suivi une autre procédure de sélection, les projets retenus cette année font suite à l'appel d'offre à projets de recherche lancé par VML en tout début d'année. C'est à l'issue d'une longue phase de sélection et d'évaluation par le Conseil scientifique et Médical de l'association que le Conseil d'Administration, réuni le 23 septembre dernier, a pu voter ses choix pour 2023.

Au total, ce sont 5 projets très intéressants qui ont été retenus sur 10 dossiers déposés. Nous vous en proposons ci-dessous un bref descriptif. Si vous souhaitez en savoir plus, vous pouvez joindre Delphine au siège.

1-Titre du projet : Recherche d'un traitement pharmacologique de la maladie de Salla.

Responsable projet : Dr Christine Anne-Longin, INSERM Paris

Objectifs de la recherche : trouver une molécule chaperon pour la maladie de Salla. Il existe une mutation plus fréquente de la protéine impliquée (Sialine) et le travail de l'équipe se centre sur cette mutation. Des travaux préliminaires ont permis de trouver des chaperons dit « inhibiteurs » qui aidaient la protéine à retrouver sa conformation tridimensionnelle. Cependant, ils ne permettaient pas de restaurer la fonction de transporteur. Le projet consiste à tenter de trouver une autre catégorie de chaperons dits « allostériques ».

2-Titre du projet : Enzymothérapie par encapsulation cellulaire dans la leucodystrophie métachromatique (LDM)

Responsable projet : Dr Françoise Piguet, Institut du Cerveau, Paris

Objectifs de la recherche : ce projet est la poursuite d'un projet financé en 2019 ; le traitement de la LDM via des implants contenant des cellules modifiées pour produire en continu l'enzyme arylsulfatase soit classique soit associé à un peptide pour favoriser le passage du cerveau. Les travaux doivent finaliser les essais précliniques.

3-Titre du projet : La multivalence comme stratégie pour développer des chaperons pharmacologiques non-inhibiteurs dans la glycogénose de type II (maladie de Pompe)

Responsable projet : Dr Cécile Dehoux-Baudoin, université de Toulouse

Objectifs de la recherche : Il s'agit de travaux de recherche des chaperons « allostériques » pour stabiliser l'enzyme défaillante

dans la maladie de Pompe sans toucher à son site d'action. Les chaperons sont liés à une sorte de plateforme qui peut en supporter plusieurs (support multivalent) afin de diminuer les doses nécessaires. Des travaux préliminaires prometteurs ont permis d'identifier une molécule intéressante. Le projet consiste à évaluer une dizaine de molécules qui découlent de celle d'intérêt et à préparer différents types de support.

4-Titre du projet : Mécanisme du développement de la tauopathie dans la MPS III A (maladie de Sanfilippo type A) : le rôle des héparanes sulfates

Responsable projet : Dr Dulce Papy-Garcia, CNRS

Objectifs de la recherche : Dans la maladie d'Alzheimer, une molécule (3SHS) interagit dans les neurones avec la protéine tau créant des agglomérats en partie responsables de la maladie. Cette molécule est dans la chaîne de dégradation des GAGs. Dans la MPS III A, le stade d'arrêt de la dégradation des GAGs est situé plus loin. L'équipe a pour projet de confirmer son hypothèse que 3SHS fait partie des molécules qui s'accumulent, qu'il va interagir avec tau et provoquer des symptômes neurologiques.

5-Titre du projet : Traitement neuroprotecteur dans la MPS III B et C (maladie de Sanfilippo type B et C)

Responsable projet : Dr Patricia Dubot, CHU Sainte Justine, Montréal

Objectifs de la recherche : Préalablement, il a été montré qu'un certain peptide administré sous forme nasale (AVP6) avait un effet neuroprotecteur chez des souris MPS III C. Le projet vise à comprendre le mécanisme d'action de ce peptide et d'évaluer son action sur des souris MPS III B.



UNE BELLE OPPORTUNITÉ POUR SENSIBILISER

Les samedi 26 et dimanche 27 août dernier, VML était à nouveau invité gracieusement pour proposer un stand d'information durant la très populaire FÊTE MÉDIÉVALE DES COCHONS à Crépy-en-Valois (60). A ce sujet, nous tenons à en remercier sincèrement Michel Fessart, le président de l'association organisatrice, et son équipe.

Durant ces deux jours, Michel Babec, délégué de l'antenne VML Picardie et son infatigable équipe de bénévoles ont pu répondre aux nombreuses demandes de renseignements sur les maladies lysosomales. L'occasion était belle également pour débiter la promotion du catalogue LysoSolidarité de Noël, mais également de vendre quelques objets logotés de l'association.

Ce stand a permis également à l'équipe de faire connaissance avec une nouvelle famille adhérente de la région et une bénévole active récent « transfuge » du Val d'Oise vers l'Oise !

Tenir un stand d'information VML constitue une action importante pour promouvoir son image, faire connaître ses missions et nouer de nouveaux contacts. Nous félicitons pour leur temps consacré tous les bénévoles qui se sont succédé durant les deux jours ; Sylvie, Isabelle, Noëlle, Jean-Marie, Jean-Pierre et Michel. Si l'idée vous en dit de proposer ce type d'action à l'occasion d'une manifestation près de chez vous, n'hésitez pas à contacter le siège pour disposer des conseils et du matériel disponible. En tous les cas, rendez-vous est déjà donné pour un nouveau stand sur l'édition 2024 de cette FÊTE MÉDIÉVALE DES COCHONS.



UN DON « POINTÉ ENTRE LES POTEAUX » POUR VML



La BOULE OVALE, ce n'est pas un nouveau sport, c'est une bande de copains, amateurs de rugby et qui se retrouvent autour de longues et conviviales parties de pétanque du côté de Noirmoutier. Lecteurs du Lysosome.Info, vous connaissez cette joyeuse associa-

tion, car nous avons pu rapporter dans ces colonnes leur soutien depuis plusieurs années à présent. Mais cette fois, ils ont redoublé de générosité avec la remise d'un très généreux don de 6700 euros à Hervé Barré, délégué de l'Antenne VML Pays de la Loire. Pour accompagner ses remerciements, Hervé a eu le plaisir de pouvoir remettre à ces passionnés un maillot dédié du rugbyman roumain André Gorin, un joueur international qui, à sa façon, tenait à remercier l'esprit de fraternité et de générosité partagé par les membres de la BOULE OVALE.

1 KM À PIED, ÇA... DONNE, ÇA DONNE !

Comme chaque année depuis 2017, l'association MARCHÉ LOISIRS DES AJONCS D'OR de Saint-Nolff dans le Morbihan dédie sa randonnée en soutien à VML et particulièrement à Ronan, malade et marcheur adhérent.

Le dimanche 5 février dernier, le temps était particulièrement clément sous un ciel bleu et un soleil radieux pour inciter les marcheurs à rejoindre Saint-Nolff. Ce sont 830 marcheurs qui ont découvert 4 circuits différents suivant la distance choisie. Ils ont pu randonner sur de magnifiques chemins en sous-bois avec deux ravitaillements pour soutenir leurs efforts.

Tout récemment, à l'occasion de son assemblée générale

annuelle, Jeannine Lunven, présidente de l'association MARCHÉ LOISIRS DES AJONCS D'OR, et Claudette Milès, trésorière, ont remis à Ronan un chèque de 400 euros représentant leur soutien aux actions de VML. Rendez-vous est donné en 2024 pour le dimanche 4 février en souhaitant une météo aussi favorable à la randonnée.



LA LYSOSOME SPORT TEAM S'AGRANDIT ENCORE !

Antonin a 9 ans. Pour supporter son grand frère Lubin, qui souffre de la maladie de Hunter, Antonin s'est lancé dans un beau défi sportif sous les couleurs de la Lysosome Sport Team. Accompagné de son grand-père Dominique, notre jeune ami s'est élancé sur la 18^{ème} édition de la Course des 30 Clochers qui se déroulait dimanche 3 septembre dernier à Dole, commune du Jura (39). Au menu pour ce beau binôme, un parcours de VTT de 55 km. Et Antonin l'a bouclé haut la main !

Nous tenions dans ce Lysosome.Info à nous faire l'écho de ce bel exploit, qui sonne comme une petite victoire contre la maladie de son frère. Bravo Antonin !



LA 4ALPES SOUS LES COULEURS DU LYSOSOME

Au cœur de l'été, Didier, un fidèle co-pain du Team Lysosome, a pris le départ de la GRANDE TRAVERSÉE DES ALPES en 4L !! Du pied du Mont Blanc au bleu de la Méditerranée, entre France et Italie, ce Raid aventure uniquement en 4L s'est déroulé du 30 juillet au 5 août sur une distance de 1800 km et a rassemblé 110 équipages. Félicitation et merci Didier !



Le lysosome élimine. Eux aussi... et avec générosité !

La Training Academy est un ensemble de salles de fitness spécialisées sur les entraînements sportifs de groupe avec comme objectif de faciliter la perte de poids. Elle est présente dans huit communes de France, dont une à Toulouse. Et c'est justement cette Training Academy (TA) qui a proposé d'organiser le 23 septembre dernier une « séance de DINGUE » au profit de VML. Cette séance au format exceptionnel de 1h30 visait à faire transpirer ses participants tout en récoltant une belle somme d'argent. Comment ? En proposant à chaque sportif de s'inscrire pour un montant minimum de 13,99 €.

Ils furent non seulement nombreux à venir éliminer leurs kg en trop pour une bonne cause, mais également des plus généreux. En effet, la TA Toulouse a pu remettre à VML un très beau chèque de 1100 Euros.

Un grand merci à Linda Drouet, la gérante et coach de cette salle de sport, mais aussi aux trois autres coaches qui ont motivé et accompagné tous les participants ; Zoé, Vincent et Julien. Saluons également Jonathan, le DJ qui a assuré le rythme endiablé de la séance.



TRAIL URBAIN DÉDIÉ À VML

C'est la 3^{ème} année consécutive que l'association TERMAJI'S offre son soutien à VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES. Cette association sportive bretonne (Termaji en breton signifie ménestrel, forain) organise notamment un trail urbain chaque année du côté de Douarnenez. Si en 2021, l'épreuve avait dû être annulée en raison du COVID, les Termaji's avaient néanmoins tenu à remettre à VML un très généreux chèque de don. Cette année, c'était donc la 2^{ème} édition du trail urbain à Douarnenez avec pour chaque inscription 1 euro reversé à VML.

En septembre dernier, Charlotte Guéguen était invitée par cette association pour recevoir au nom de VML un chèque de 400 euros correspondant donc à cette contribution proposée sur chaque inscription. Nous renouvelons nos chaleureux remerciements à cette très sympathique association pour cette belle contribution.

