



LYSOSOME.INFO

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

Numéro 242 - Juillet 2025

MALADIE DE GAUCHER (TYPE 1) : PEUT-ON ESPACER LES PERFUSIONS SANS PERDRE EN EFFICACITÉ ?

Contexte

La maladie de Gaucher de type 1 est une maladie rare dans laquelle une enzyme manque, entraînant une accumulation de substances grasses dans certains organes comme le foie, la rate ou les os. Depuis les années 1990, un traitement appelé enzymothérapie de substitution a transformé le pronostic : il s'agit de perfusions régulières de l'enzyme manquante, administrées à vie toutes les deux semaines.

Mais ce rythme, très contraignant, soulève une question importante : est-il possible d'espacer les perfusions, par exemple toutes les 3 ou 4 semaines, sans que cela nuise à la santé des patients ?

L'étude

Pour répondre à cette question, une étude a été menée par les Drs. Maxime Beydon et Yann Nguyen, du centre de référence des maladies lysosomales (Hôpital Beaujon, AP-HP, Clichy), au nom du comité d'évaluation du traitement de la maladie de Gaucher Français. Il ne s'agissait pas d'un essai classique, mais d'un essai émulé : une méthode moderne qui permet de simuler un essai thérapeutique à partir des données réelles d'un registre national, en l'occurrence le registre Français de la maladie de Gaucher.

Les chercheurs ont inclus 63 patients qui recevaient leur traitement toutes les 3 à 4 semaines, et les ont comparés à plusieurs centaines de patients qui continuaient à recevoir leur traitement toutes les 2 semaines. Tous étaient **stables** depuis au moins 2 ans sous traitement, sans complications osseuses, ni anémie, ni baisse des plaquettes.

Les résultats

Après un suivi médian de 6 ans après espacement, les patients qui avaient espacé leur traitement n'avaient pas plus de complications que les autres : pas plus de fractures, d'anémie, ou de baisse de plaquettes. De plus les biomarqueurs sanguins (comme la chitotriosidase ou la ferritine) sont restés stables. L'étude a donc montré qu'espacer les perfusions toutes les 3 ou 4 semaines est aussi sûr qu'un traitement toutes les 2 semaines, **pour les patients stables**.

Des bénéfices importants

En moyenne, cela permettrait d'éviter plus de 55 perfusions par patient sur 6 ans, soit une économie de plus de 445 000 euros par patient sur 6 ans (et plus de 20 millions d'euros en France), avec surtout moins de contraintes pour les patients et probablement une meilleure qualité de vie, tout en n'ayant pas plus de risque de complications graves.

Conclusion

Ces résultats suggèrent qu'un espacement des doses est possible chez les patients stables atteints de la maladie de Gaucher, sans perte d'efficacité ni de sécurité. Cette approche aurait un impact positif à la fois pour les patients et pour le système de santé.

Dr Yann Nguyen - CRML - Hôpital Beaujon



L'équipe de Beaujon
au colloque CETL -
Marseille 23 juin
2025

SOYEZ ENGAGÉ !

L'engagement est l'une des 3 valeurs clés de VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES. Parce que sans elle, l'association n'existerait pas, parce que sans elle votre adhésion n'aurait pas de sens. En rejoignant VML, nous sommes persuadés que chacun la partage.



Grâce à l'engagement, chacun d'entre nous dispose de cette formidable énergie qui nous permet de transformer nos intentions en actions concrètes. Notre intention partagée à VML est de guérir au plus vite toutes les maladies lysosomales. Et l'une des actions concrètes pour, ensemble y parvenir, est de participer à son opération annuelle LysoSolidarité. Grâce à elle, VML se fait connaître, sensibilise et collecte des dons, sa seule source de financement.

La campagne LysoSolidarité débute toute fin septembre. Pour l'animer, VML s'appuie sur ses Promoteurs-Choco, nom donné à ses adhérents bénévoles qui en font la promotion autour d'eux. L'ensemble est organisé par le siège, vous avez juste à proposer autour de vous l'offre de notre catalogue de Noël. Vous pouvez d'ailleurs dès à présent le découvrir sur le site internet de VML ou simplement en scannant le QR code ci-joint.

Pour savoir si vous pouvez rejoindre notre formidable équipe de Promoteurs-Choco, appelez Denis au siège ou adressez un mail sur directeur@vml-asso.org.

« **L'engagement est ce qui transforme une promesse en réalité** » a écrit Abraham Lincoln. Soyons toujours plus nombreux à employer ce moteur pour concrétiser notre ambition commune, guérir les maladies lysosomales.



BALADE DU LYSOSOME 2025

Vous ne savez pas encore ce que vous ferez le 5 octobre prochain? Et bien VML le sait ! Vous allez faire la Balade du Lyso-some et vivre ainsi un moment de partage malgré les distances entre tous ceux engagés contre les maladies lysosomales.

Pour que tout le monde puisse visualiser notre mobilisation, rendez-vous sur le site internet de VML (via votre moteur de recherche ou en scannant le QR code ci-joint) et inscrivez votre Balade. Rien d'autre à faire, sinon de se donner rendez-vous à 15h30 ce premier dimanche d'octobre et d'attendre le SMS qui donnera le top départ pour tous.



je participe



La Balade, c'est tous, un même jour, à partir d'une même heure sur une même activité. La force de l'événement repose sur la participation du plus grand nombre. Que vous soyez seul ou entouré, que vous soyez en France ou à l'étranger, que vous soyez directement concerné par la maladie ou pas, pas d'hésitation, **allez vous Balader** et faites-le savoir par le biais de votre inscription sur le site internet de VML !

A L'AVENTURE EN JOËLETTE !

Grâce au soutien de la BPCE, VML s'est vu offrir une nouvelle Joëlette, un modèle plus adapté à des sorties sur route et plus facilement maniable. Merci à Martin Renoleau qui a porté ce projet au sein de sa société. Alors route ou chemin escarpé, il ne vous reste plus qu'à choisir ...

Vous l'avez lu dans le Lyso-some. Info précédent, Antoine (MPS II Hunter) avait choisi la route et le 21 km de la course des 3 Pays au départ de Bâle. Si ce n'était pas une première pour Antoine, cela l'était par contre pour son papa et sa sœur qui l'ont accompagné. Un grand moment d'émotion partagé avec les infatigables copains de Hyères. Pour Luc (MPS I Hurler), c'était la Joëlette tout terrain avec une participation à la Martillacaise (33) en soutien à VML près de Bordeaux. Lui, comme papa et les amis, ont partagé un grand moment de solidarité, appelé à se renouveler.

A Gigondas, c'est toute une équipe qui s'est retrouvée autour de Margaux (CLN 2), Julian (MPS II Hunter), Camille et Mélyne (MPS VI Maroteaux-Lamy), pour une invitation de VML au Trail de la Traversée des dentelles de Montmirail. Tandis que Margaux et sa maman pouvaient partager ensemble cette aventure sur le 11 km, toujours accompagné de la Team Hyères, Julian, et Camille prenaient le départ de la course enfants, avec une médaille à la clé, comme les grands ! Un week-end de sourire qui donne de l'énergie. Soulignons la remise d'un don de 700 euros à VML de la part des organisateurs, et une grande envie de revenir.



LES MELTING POTES DIJON, TOUJOURS FIDÈLES

Elisabeth et Gérard Cudry étaient invités par le groupe des Meltings Potes pour une remise de chèque à VML. Un soutien fidèle de ce groupe de copains qui chaque année présente un grand spectacle solidaire.



MOBILISATION AUTOUR DE JUSTIN !

Le soutien s'organise autour de notre ami Justin (MPS IV Morquio). La Balade solidaire Groupama à Juvigny Val d'Andaine (61) a permis de collecter plus de 2 000 euros, un rendez-vous fidèle à notre cause. Merci aussi au collège Molière de l'Aigle (61) pour son don de 250 euros suite au cross des élèves.

DES COLLÉGIENS PICARDS SOLIDAIRES

Un grand merci aux 135 élèves de 3^{ème} des collèges de Crépy-en-Valois (60) qui ont récolté 475 euros en faveur de l'association vendredi 13 juin dernier à l'occasion de la soirée des collégiens du Conseil Municipal des Jeunes.

Tous nos remerciements vont également à Virginie Douat, Maire de Crépy-en-Valois, Rachel Delbouys, Conseillère municipale, déléguée au Conseil municipal des Jeunes, Laurent Maillot, Directeur sports-animation-jeunesse, et Valentin Monnier, Responsable du Conseil municipal des Jeunes.

LA TEAMSPORT DU LYSOSOME, FAIRE RAYONNER NOS COULEURS

Merci à Tatiana pour ce 5 km outre-manche à Oxford, et à Cyril qui ne quitte plus son maillot solidaire, en plus de l'afficher sur le podium.

Merci aussi à nos amis de VMaLo (MPS III Sanfilippo) qui étaient sur le Triathlon des 3 fontaines, un rendez-vous solidaire en soutien à nos actions.

Bravo à toute l'équipe de DANS LES PAS DE CLÉMENT (MPS I Hurler), qui affiche VML sur leur dos, présente sur le Trail des châteaux Tonquédec (29), épreuve du Trégor Trails Challenge.



UN AIR DE ROUTE 66

C'est sous un temps clé-mment et une superbe ambiance que l'association ROCK N'ROADS organisait le dimanche 8 juin dernier L'AMERICAN CARS FESTIVAL à Nanteuil le Haudouin (60).

Cette manifestation, qui rassemblait des voitures américaines et motos Harley Davidson, a attiré de nombreux visiteurs. Sur invitation des organisateurs, l'antenne VML Picardie a pu y tenir un stand d'information. Nous remercions chaleureusement Dominique Formoso, le président de ROCK N'ROADS, et d'autant plus qu'il nous a remis au nom de son association un nouveau très généreux don.

Merci également à nos bénévoles picards, avec une mention cette fois toute spéciale à Isabelle et Jean-Pierre Migliasso qui ont vendu pour plus de 750 euros au bénéfice de VML une partie d'une collection de superbes modèles réduits de voitures reçus en héritage.

